



A PHENYLKETONURIA (PKU) SZŰRÉSE ÉS DIETOTERÁPIÁS SZABÁLYAI, LEHETŐSÉGEI

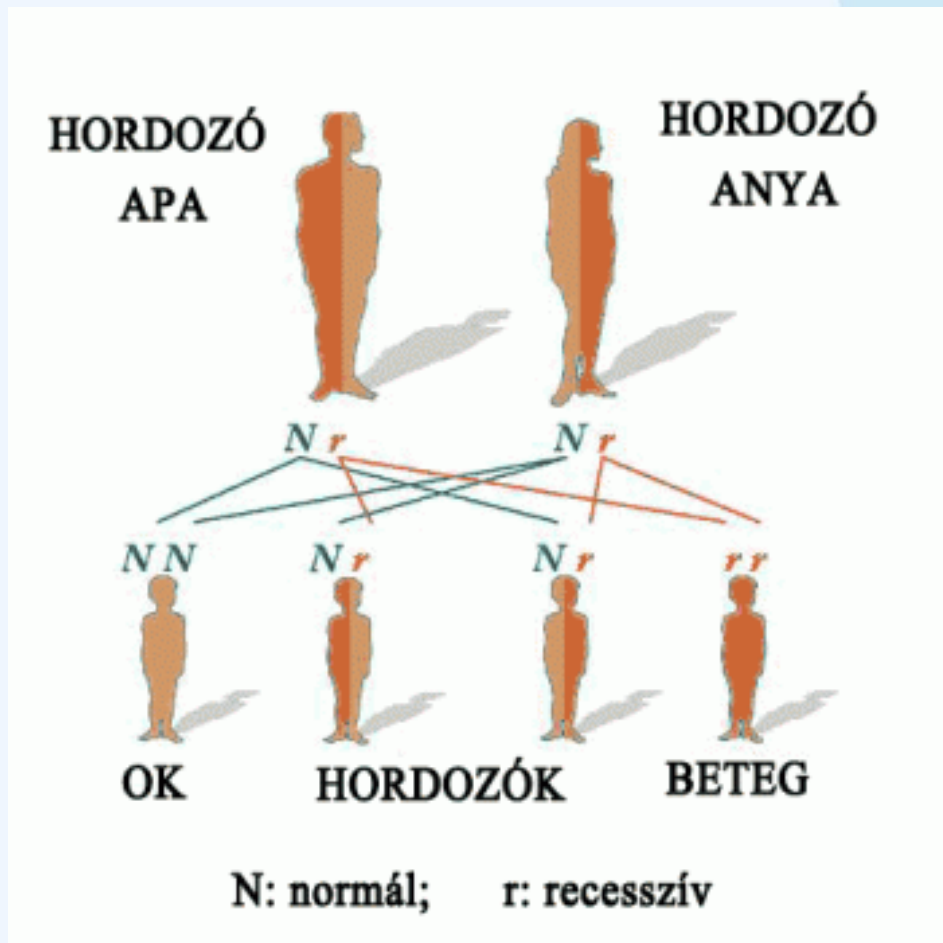


Szekeres-Simonová Erika

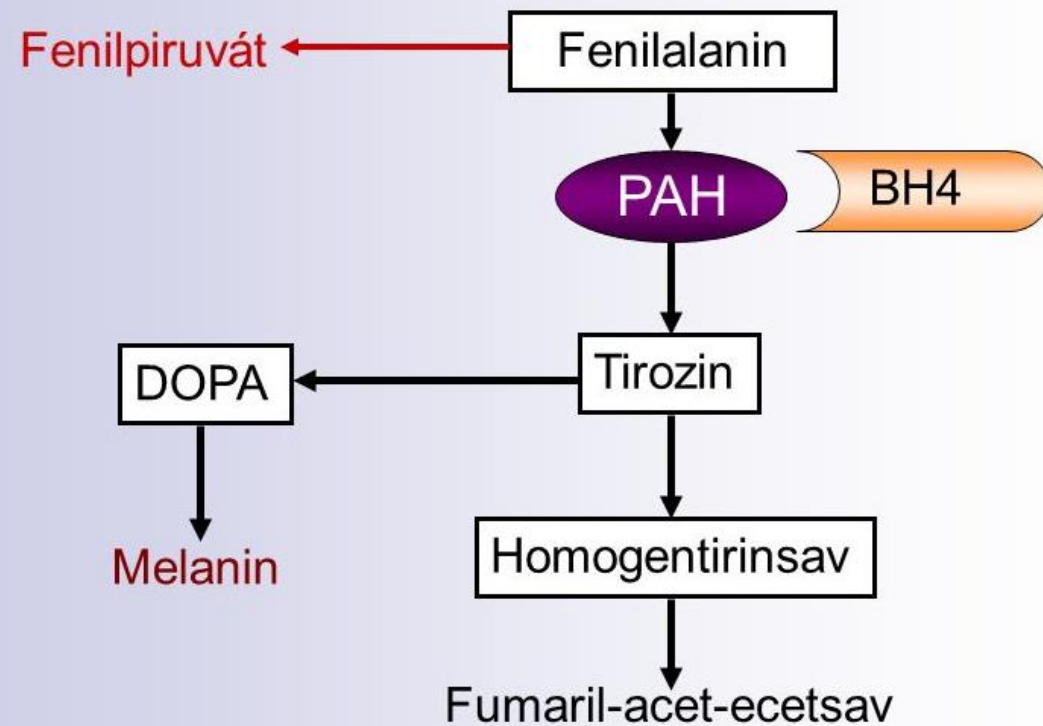
Semmelweis Egyetem, I.sz. Gyermekgyógyászati Klinika

erika.simonova@gmail.com

PKU



Fenilalanin metabolizmusa



Hordozóság (heterozigótaság) gyakorisága: 1:50

PKU gyakorisága: 1:8500

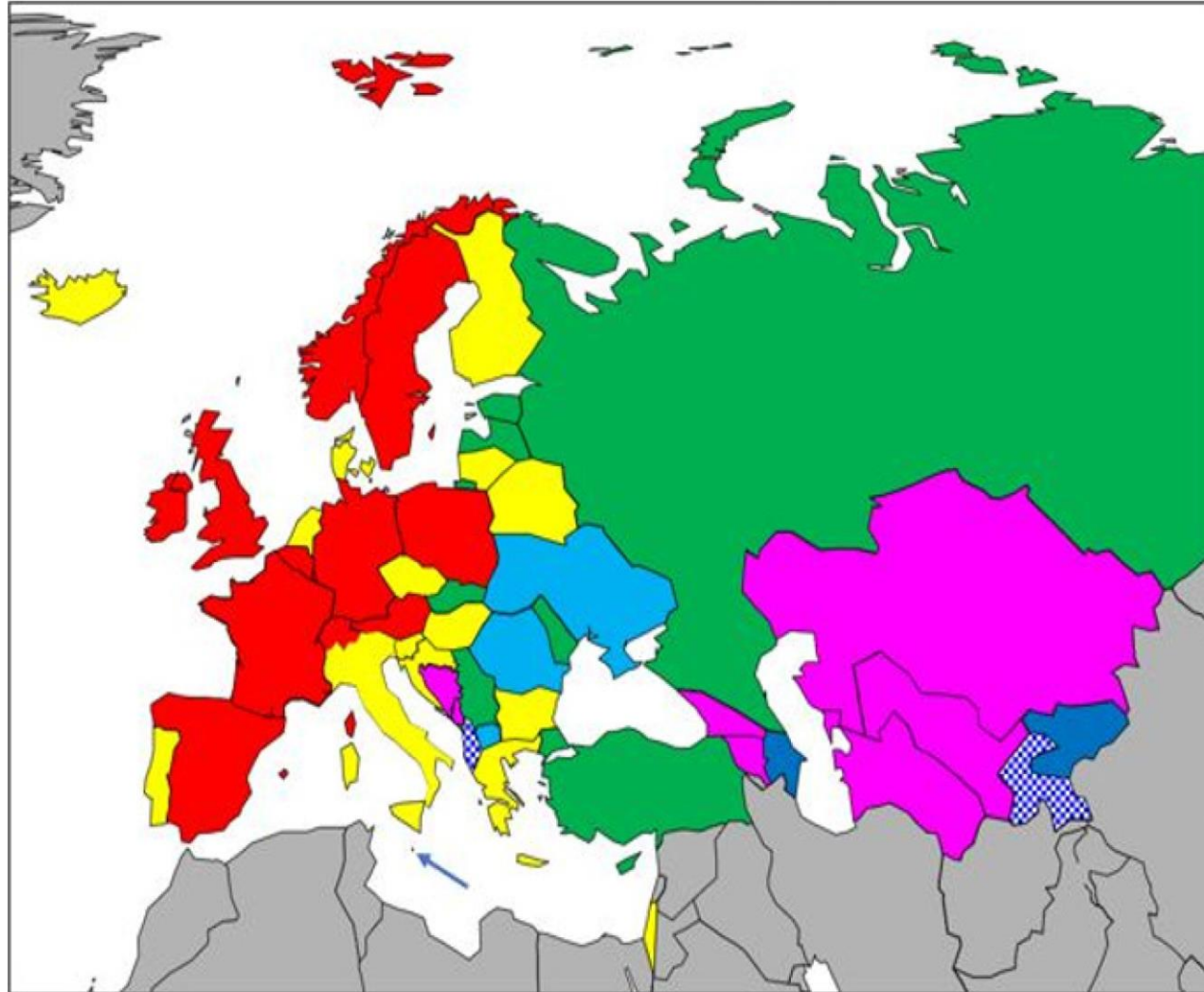
Kezelés/diéta nélkül: súlyos egészségkárosodás, somato-mentális retardáció, idő előtti halálesetek

WHO kritériumai a populációs szintű szűrővizsgálatokra

- A szűrni kívánt betegség fontos egészségügyi probléma?
- Rendelkezésre áll hatékony terápia?
- A további diagnózishoz és kezeléshez szükséges módszerek elérhetőek?
- A szűrni kívánt betegségnek van látens vagy aszimptomatikus szakasza?
- Rendelkezésre áll már hatékony szűrő módszer?
- A szűrőrendszer a lakosság, kiváltképp a magas kockázatú csoportok számára elérhető?
- A szűrni kívánt betegség kórlefolyása ismert?
- Létezik további protokoll a további kezelésre, obszervációra?
- A szűrés költségei elfogadhatóak?
- A korai diagnózist a prognózist javítja?



NBS starting year

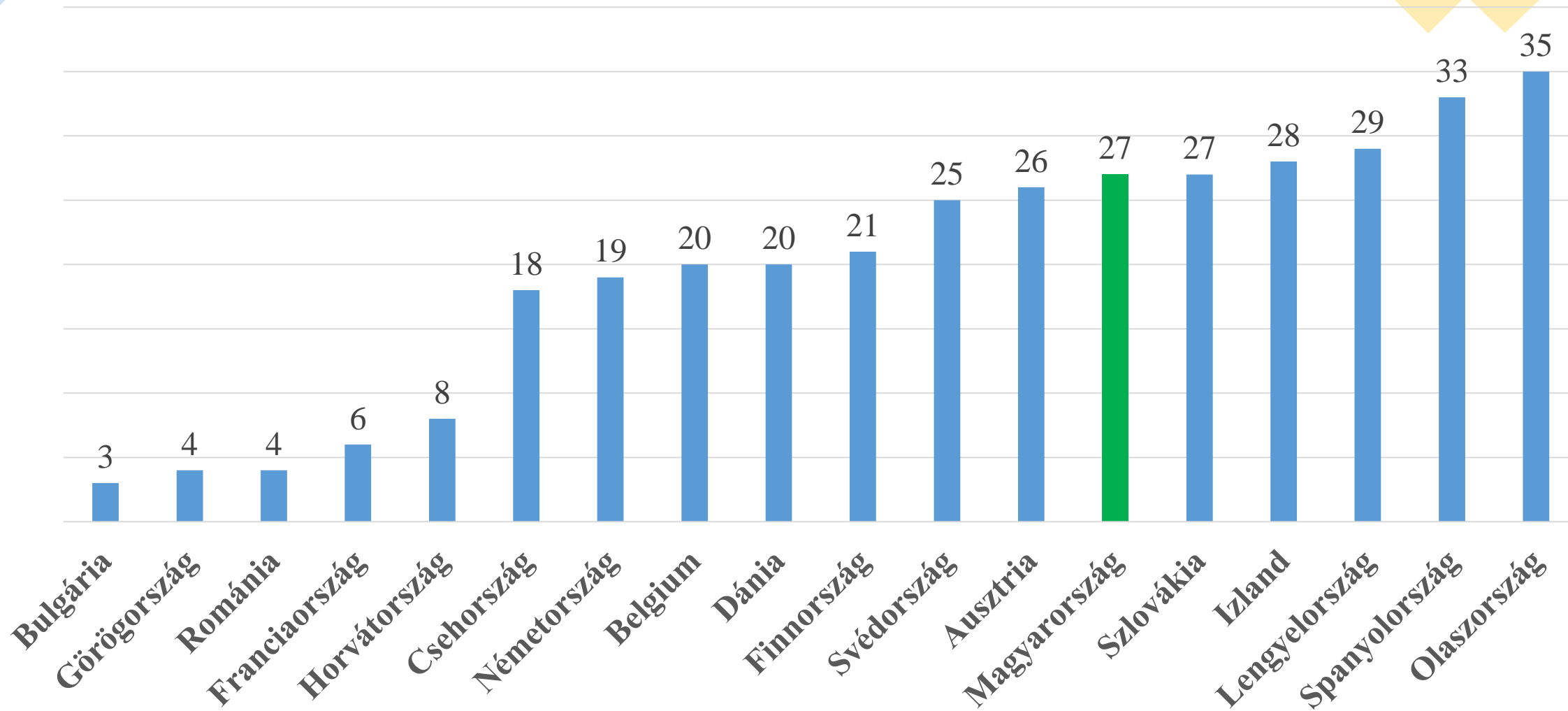


**Európai
újszülöttkori
szűrési
programok
bevezetésének
időpontjai**



1960-69 1970-79 1980-89 1990-99 2000-09 2010-19

Szűrt betegségek száma az EU egyes országokban



Veleszületett anyagcsere betegségek újszülöttkori szűrése Magyarországon

Egy kis történelmi áttekintés:

- **1968: Dr. Szabó Lajos** Szegeden megkezdi a PKU szűrést
- **1975:** kötelező tömegszűrés bevezetése a **5/1975. (V. 28.) EüM** rendelet alapján:
 - PKU
 - GAL
 - TSH(1984)
 - BIOTIN (1989)
- **2006/2007 szűrésreform:** hagyományos szűrés kiegészül MS szűrőprogrammal, a szűrés időtartam lerövidül, 1 vércseppből 22 betegség szűrése (**nagyobb egészségnyereség**).

- Az **Egészségügyi Miniszter rendelete (44/2007. (IX. 29))** alapján hazánkban minden újszülöttnél kötelező a kiterjesztett anyagcsere szűrővizsgálat elvégzése a 48-72 életórán belül
- **2007 október:** kiterjesztett tömegszűrés elindulása 22+4 betegségre
- **2020-tól:** CF szűrés megindítása az újszülöttkori szűrés keretén belül
- A betegségek 95 %-ánál a kezelés az élethosszig tartó dietoterápia!
- Az újszülöttkori szűrővizsgálatok végzésére a miniszteri rendelet két centrumot jelölt ki, ahol évi kb. 50 000 mintát vizsgálnak meg központokként:

Semmelweis Egyetem

I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika

1083 Budapest, Bókay utca 53.

www.gyermekklinika.hu

Szegedi Tudományegyetem

Gyermekgyógyászati Klinika

6720 Szeged, Korányi fasor 14-15.

www.szote.u-szeged.hu/pedia



Mely betegségeket szűrjük Magyarországon?

Aminosav anyagcsere zavarok:

- Fenilketonuria (PKU)
- Jávorfaszörp betegség (MSUD)
 - Tirozinémia I, II típus
- Citrullinémia I (argininoszukcinát szintáz hiány, ASS)
- Arginoszukcinát aciduria (arginoszukcinát liáz hiány, ASL)
 - Homocisztinuria

Zsírsav oxidációs zavarok:

- Rövid-láncú acil-CoA dehidrogenáz hiány (SCAD)
- Közép-láncú acil-CoA dehidrogenáz hiány (MCAD)
- Hosszú-láncú hidroxil-acil-CoA dehidrogenáz hiány (LCHAD a, b)
 - Nagyon hosszú-láncú acil-CoA dehidrogenáz hiány (VLCAD)
- Multiplex acil-CoA dehidrogenáz hiány (MADD, v. GA II)
 - Karnitin-palmitoil tanszferáz hiány (CPT-I, CPT-II)
 - Karnitin transzport zavara (CT)

Organikus savak metabolizmusának zavarai:

- Béta-ketotioláz hiány
- Glutársav acidémia, 1 típus (GA-I)
 - Isovaleriánsav acidémia (IVA)
 - Metilmalonsav acidémia (MMA)
 - Propionsav acidémia (PA)
- 3-Hidroxi-3-metilglutaril-CoA liáz hiány (HMG)
- 3-Metilcrotonil CoA karboxiláz hiány (MCC)
 - Multiplex karboxiláz hiány (MCD)

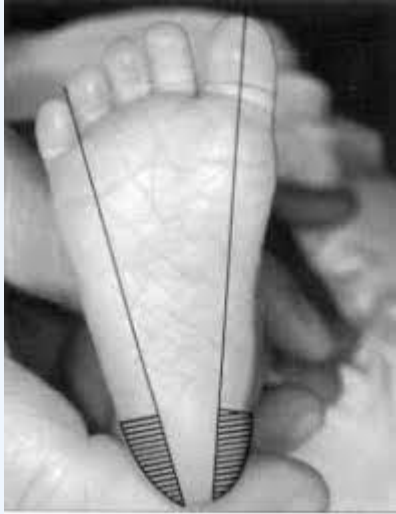
Endokrin és egyéb anyagcsere zavarok:

- Hipotireózis
- Galaktozémia
- Biotinidáz hiány
 - CF



Mintavétel

Ellátók részére elérhető
online mintavételi kisokos
és szakmai tájékoztató
is!!!



- Csak az adott szűrőközpont mintavételi papírja használható!
- A szűrőpapír csíkot sem kézzel, sem gumikesztyűvel NEM szabad megérinteni!
- PONTOS adatkitöltés!
- Fertőtlenítés után a sarok megszúrása.
- Szűrőpapír csík szakszerű kitöltése vérrel!
- EDTA-s vér NEM használható a vizsgálathoz!
- Min. 2 óra szárítás után 24 órán belül postázás a területileg illetékes centrumba!



Elégtelen minta

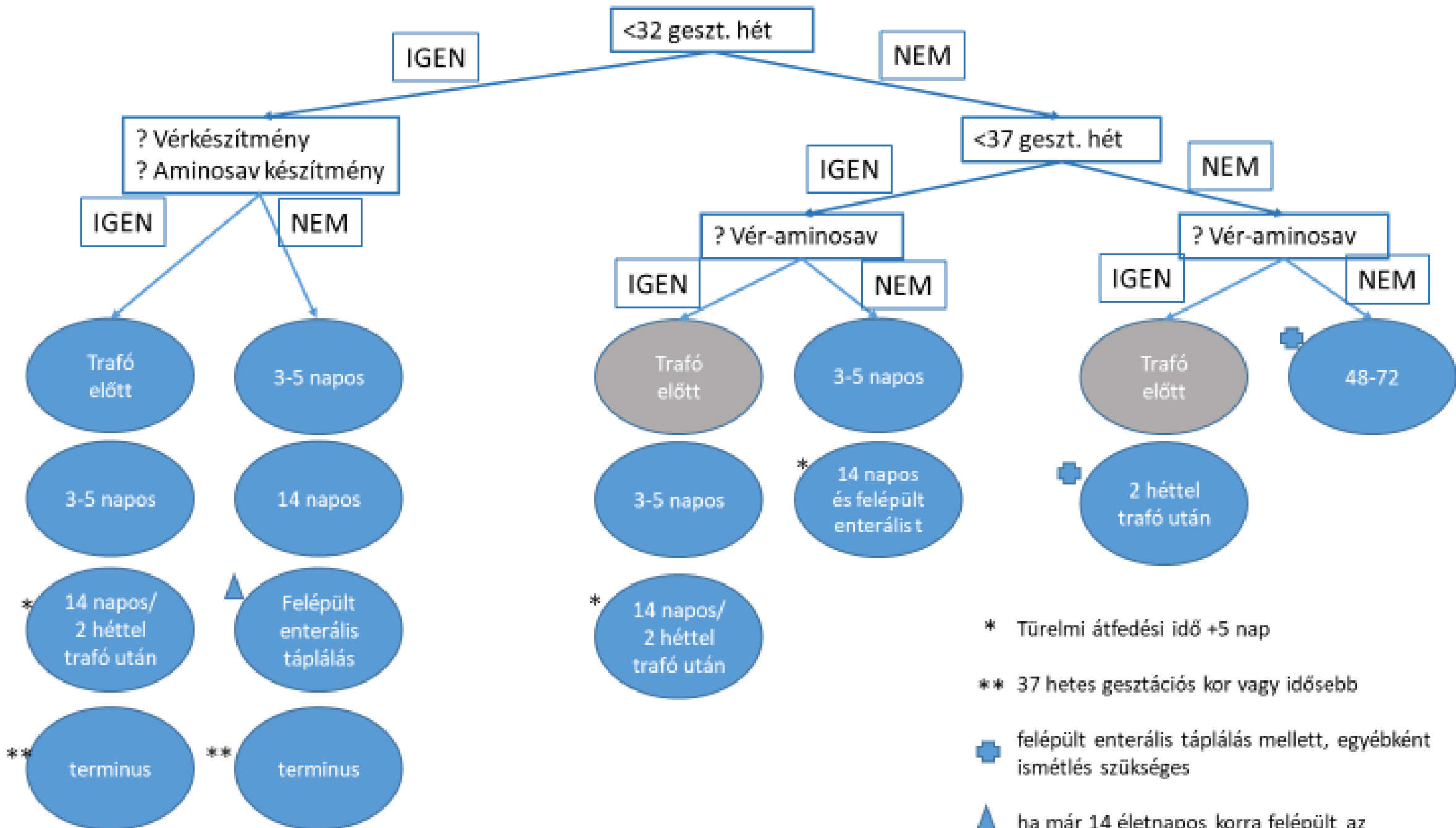


Megfelelően levett minta




Túl nagy mennyiségben és nem megfelelően levett minta (pl. vérvételi csőből történő kiöntéssel)





- * Türelmi átfedési idő +5 nap
- ** 37 hetes gesztációs kor vagy idősebb
- + felépült enterális táplálás mellett, egyébként ismétlés szükséges
- ▲ ha már 14 életnapos korra felépült az enterális táplálás akkor nem szükséges

Spemet Leletezes 1.7(beta)



SEMELWEIS EGYETEM
 1083 Budapest, VIII. Bókay J. u. 53.
 Levélcím: 1476 Budapest, Pf. 181.
 anyagcsere@gyer.1.sote.hu Tel.: 4591500/52726

Általános Orvostudományi Kar
I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

- Napi jelentések
- Új minták
- Elvégzett ismétlések
- Vissza nem küldött minták
- Alapértelmezett keresés
- Sürgős esetek

Bejelentkezett felhasználó: Simon Erika
 A kilépéshez kattints [ide!](#)

Elkészült napi jelentések

	Sorszám	Tól	Ig	Készült
Megnyit	0	2009/01/01	2021/09/14	2021/09/14
Megnyit	1	2009/01/01	2021/09/10	2021/09/10
Megnyit	2	2009/01/01	2021/09/09	2021/09/09
Megnyit	3	2009/01/01	2021/09/08	2021/09/08
Megnyit	4	2009/01/01	2021/09/07	2021/09/07
Megnyit	5	2009/01/01	2021/09/06	2021/09/06
Megnyit	6	2009/01/01	2021/09/03	2021/09/03
Megnyit	7	2009/01/01	2021/09/02	2021/09/02
Megnyit	8	2009/01/01	2021/09/01	2021/09/01
Megnyit	9	2009/01/01	2021/08/31	2021/08/31
Megnyit	10	2009/01/01	2021/08/30	2021/08/30
Megnyit	11	2009/01/01	2021/08/27	2021/08/27
Megnyit	12	2009/01/01	2021/08/26	2021/08/26
Megnyit	13	2009/01/01	2021/08/25	2021/08/25
Megnyit	14	2009/01/01	2021/08/24	2021/08/24
Megnyit	15	2009/01/01	2021/08/23	2021/08/23
Megnyit	16	2009/01/01	2021/08/19	2021/08/19
Megnyit	17	2009/01/01	2021/08/18	2021/08/18
Megnyit	18	2009/01/01	2021/08/17	2021/08/17
Megnyit	19	2009/01/01	2021/08/16	2021/08/16
Megnyit	20	2009/01/01	2021/08/13	2021/08/13

Címkezetlen, pozitív gyermekek [2009/01/01-2021/09/07] Nyomtatás

Betegség	Paraméter	Mért érték	Határérték	Név	Született	Anyja neve
hipotireózis	TSH	57.42963	50	[redacted]	2021/09/02	[redacted]
hipotireózis	TSH	53.79101	50	[redacted]	2021/08/31	[redacted]
hipotireózis	TSH	52.91403	50	[redacted]	2021/09/05	[redacted]
hipotireózis	TSH	28.50466	20	[redacted]	2021/08/30	[redacted]
hipotireózis	TSH	25.76268	20	[redacted]	2021/08/31	[redacted]
hipotireózis	TSH	20.45333	20	[redacted]	2021/08/28	[redacted]
hipotireózis	TSH	20.10873	20	[redacted]	2021/08/31	[redacted]
fenil-ke-tonuria (PKU)	fenil-alanin	91.81518	80.46	[redacted]	2006/03/24	[redacted]
fenil-ke-tonuria (PKU)	fenil-alanin	87.17275	80.46	[redacted]	2021/09/02	[redacted]
fenil-ke-tonuria (PKU)	Phe/Tyr	1.72319	1.42	[redacted]	2006/03/24	[redacted]
fenil-ke-tonuria (PKU)	Phe/Tyr	1.63666	1.42	[redacted]	2021/09/02	[redacted]

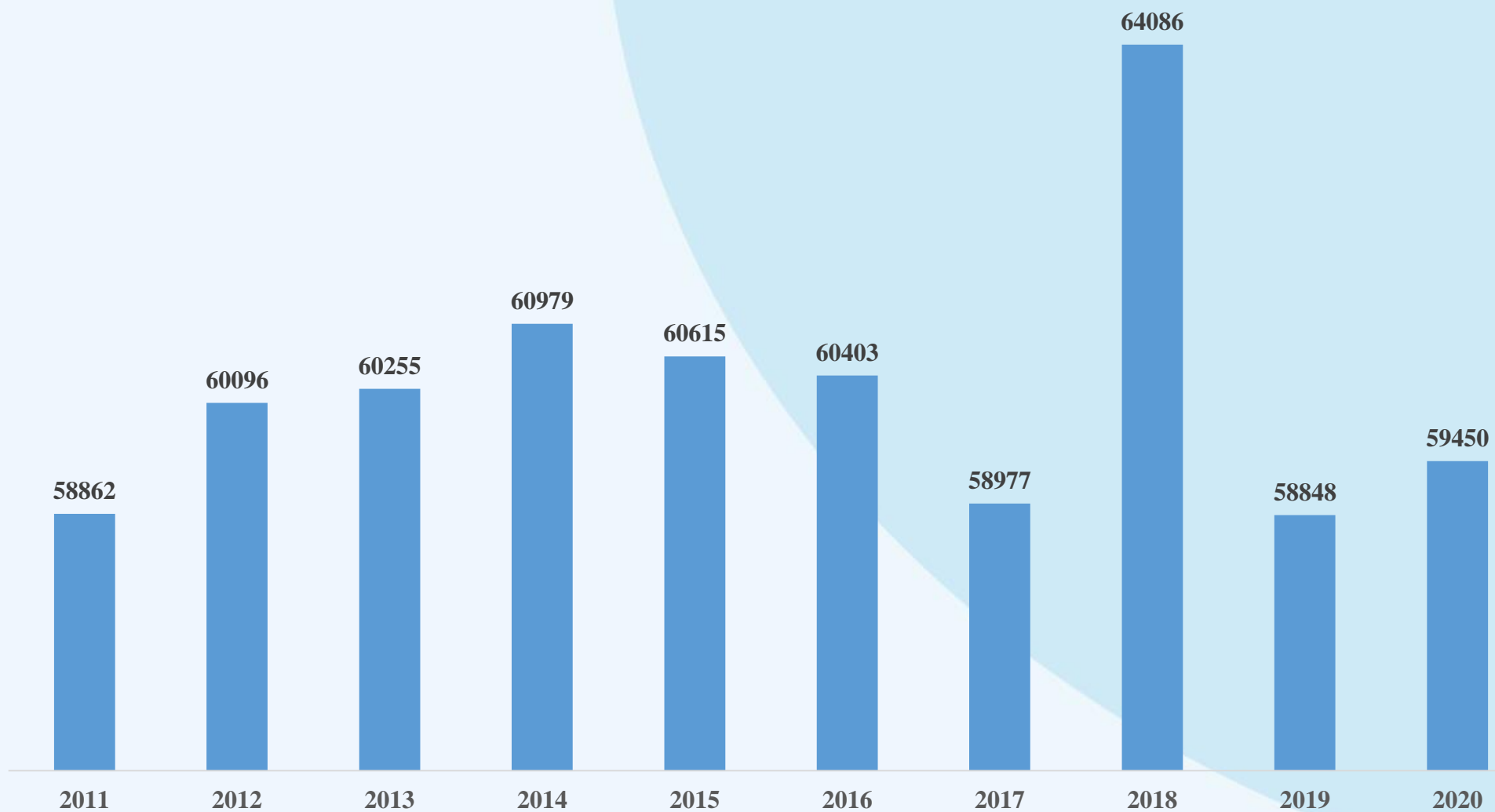
Aktiválja a Windowst
 Aktiválja a Windows rendszert a Gépházban

Egyéni megfigyelések és tapasztalatok

- 48-72 óránál hamarabbi hazaadás: korán levett minta, ismétlés- álpozitív minta, védőnő, gyermekorvos szerepe kiemelt.
- Az újszülött kevesebb, mint 60 ml anyatejet/tápszert fogyasztott el a mintavételt megelőző 24 órában: ismétlés- álnegatív minta, védőnő, gyermekorvos szerepe kiemelt.
- Otthon szülés: nem igényelnek szűrőpapírt, mintavétel késik, vagy nem történik meg. Gyermekorvos, védőnő kiemelt szerepe.
- Transzfúzió, parenterális táplálás, antibiotikumok használata: nem tüntetik fel sok esetben a kártyán az információt, az eredményeket befolyásolja, ismétlés szükséges.
- Késői postázás: 24 órán belüli beküldés (szülészeti osztályok részéről) esetek többségében nem történik meg (financiális okok?).
- Más fekvőbeteg intézménybe történő áthelyezés: nem küldenek mindkét helyről mintát.
- Pontatlan kitöltés: szülő felkutatása, értesítése akadályozott, ismétlő kérés kiküldése nehézkes.

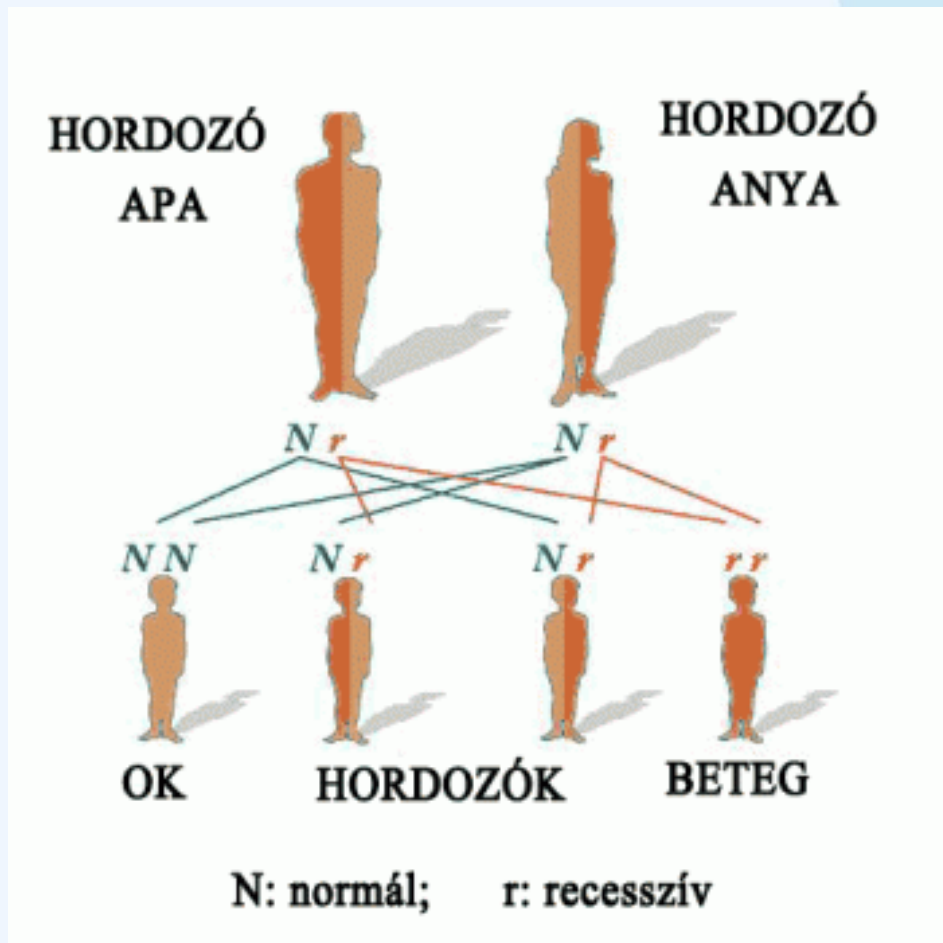


Budapesti központban megvizsgált minták évenkénti száma

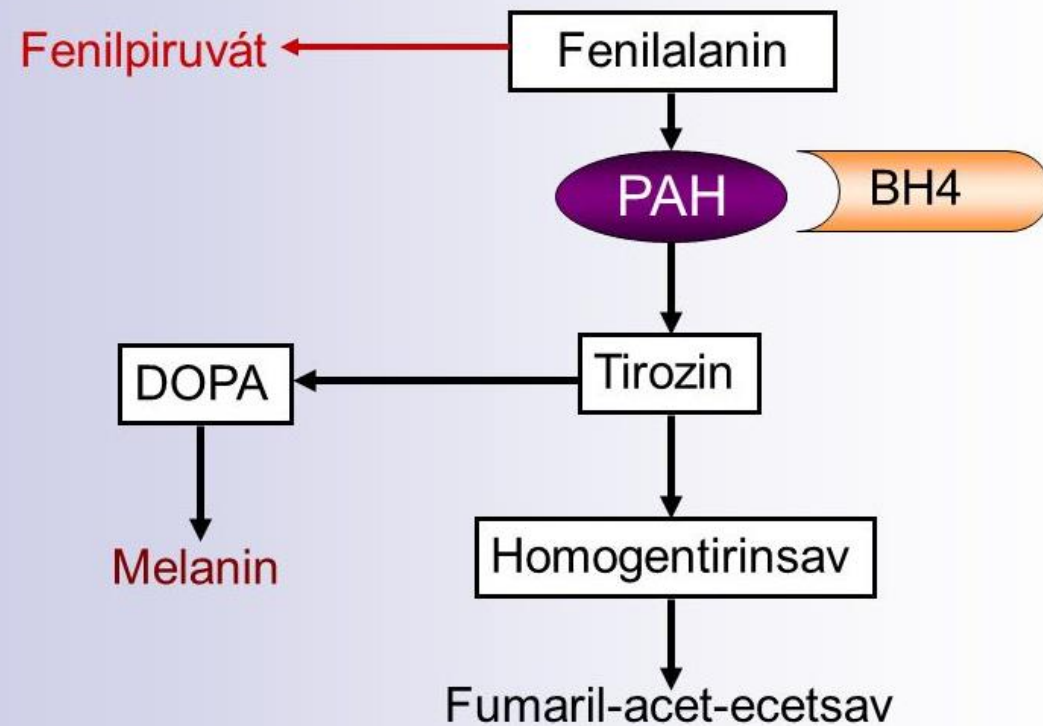


		2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
congenital hypothyreosis	177	15	18	9	16	22	21	15	9	33	19
Galactosemia	80	5	9	7	9	4	6	12	5	11	12
Biotinidase deficiency	35	1	2	3	5	6	2	2	4	4	6
PKU/HPA/BH4def	109	11	15	11	13	10	9	11	8	12	9
Tyrosineamia	5	2			1			1		1	
Homocystinuria hypermethionineamia	3	1					1	1			
MSUD	2					1				1	
ASS/ASL	9		2		3				2	1	1
IVA	1	1									
PA/MMA	9	1		2		2	1			3	
MCC	34		2	3	7	8	2	3		6	3
HMG	1									1	
GA I	7			1	3	1				2	
GA III	0										
MA	0										
BKT	1		1								
CT	1								1		
CPT I	0										
CPT II	0										
SCAD	22	1	3	3	1	6	3	2		3	
MCAD	15	1	1	1	1	2	1	2	2	2	2
LCHAD	3		1				2				
VLCAD	2						1		1		
GA II	4	2				1					1
Összesen	537	41	54	40	59	63	49	49	49	80	53

PKU



Fenilalanin metabolizmusa



Hordozóság (heterozigótaság) gyakorisága: 1:50

PKU gyakorisága: 1:8500

Kezelés/diéta nélkül: súlyos egészségkárosodás, somato-mentális retardáció, idő előtti halálesetek

Miből áll PKU diétás kezelése?

- Fehérje-, és érintett aminosav szegény diéta **egy egész életen át**,
- életkornak megfelelő energia és tápanyagok (F, Zs, CH) biztosítása,
- szintetikus fehérjepótlás az érintett aminosavmentes fehérjepótló tápszerekkel,
- ásványi anyag és vitamin szupplementáció,
- rendszeres vérmintaküldés a protokollban meghatározott gyakorisággal.





Tiltott ételek

- húsok, húskészítmények, belsőségek
- tejek, tejtermékek
- tojás
- gabonából készült termékek: kenyér, péksütemény, búzadara, zsemlemorzsa, sütemény, édesség, müzli, tészta
- olajos magvak: dió, mák, napraforgómag, mogyoró, mandula, tökmag, pisztácia
- szója, szójaból készült termékek
- szárazhüvelyesek: bab, zöldborsó, csicseriborsó, lencse, stb.
- sütemények, tejes fagylaltok, jégkrémek
- csokoládé, marcipán, kakaópor.

Számítással fogyasztható élelmiszerek

- zöldségek

- rizs

- gyümölcsök

- fehérjeszegény élelmiszerek: kenyér, péksütemény, sütemény, zöldségkonzerv, tészta, múríz, tojáspótló por, csokoládé, flakes, diétás müzli, sajtpótló, fehérjeszegény virsli, fehérjeszegény húskrém
- fehérjeszegény tejek, kásák.



Patient
Safety



Korlátlanul fogyasztható élelmiszerek

- **zsiradékok:** margarin, zsír (állati, növényi), olajok
- **lekvárok, jamok,** gyümölcszselék, gyümölcskocsonyák
- **gyümölcsfagylaltok,** vizes jégkrémek
- **üdítőitalok,** ásványvíz.

Kihívások a PKU diétában

- **Diéta elfogadása és elfogadtatása:** kiszűrés utáni edukáció jelentősége, korlátozások elfogadása, változó compliance, félelem a diéta és az ellátás költségeitől.
- **Fehérjepótló tápszer elfogadása:** kellemetlen ízű tápszer fogyasztásának kihívása, különböző életkorokban, különböző mennyiségben.
- **Vérminta küldés:** diéta betartásának, és a diétahűség ellenőrzésének eszköze, korcsoportonként rögzített gyakorisággal kell küldeni.
- **Óvoda, iskola, kamaszkor:** társak elfogadása, diéta titkolása, közétkeztetők elzárkózása a diéta megvalósításától, alacsony önértékelés, kamaszkori lázadás a diéta ellen.
- **Felnőttkor:** compliance meglazulása, vérminták küldésének elhagyása, diéta abbahagyása, gondozásból való lemorzsolódás.
- **Terhesség:** tudatos felkészülés vs. felkészülés nélküli teherbeesés, magas PHE szintek a magzatkárosító hatással bírnak, még szigorúbb diétás megszorítások, sűrűbb vérminta küldés.



Amire figyelniük kell....

- **Az újszülöttkori kiterjesztett szűrés hatékony módszer több súlyos betegség kiszűrésére**
 - Szülészetek, gyermekorvosok, védőnők aktív bevonása a szűrés folyamatába
 - Edukáció, szakmai továbbképzések, konferenciák
 - Szakmai ajánlások, mintavételi ajánlások eljuttatása minden érintetthez
 - Szülői tájékoztatók a szűrésről (terhességi kiskönyv, vagy a gyermek eü. kiskönyve részeként)
 - Digitalizáció (eredmények EESZT-be történő integrálása, gondozotti eredmények elérése a páciensek részére).
- **A PKU a leggyakoribb ritka anyagcserebetegség:**
 - Az élethosszig tartó diéta elméleti és gyakorlati alapjainak átadása kiemelt fontosságú
 - Időszakos reedukáció lényeges
 - A betegek részére elérhető edukációs anyagok összeállítása, rendezvények szervezése
 - Betegszervezetek gondozásba történő bevonása
 - Gondozó team állandósága a diétahűség lényeges eleme.



**KÖSZÖNÖM
A FIGYELMET!**

