

# Έφηβοι – Ενήλικες με PKU

## Χαμηλή συμμόρφωση στην PKU δίαιτα



- Οι διατροφικές προτιμήσεις είναι συνήθως παρόμοιες με άτομα ίδιας ηλικίας χωρίς PKU
- Κατανάλωση τροφίμων υψηλής περιεκτικότητας σε phe
- Μείωση υποκατάστου πρωτεΐνης από 3-4φ/ημέρα σε 1-2φ/ημέρα
- Δυσκολία λήψης της φόρμουλας αμινοξέων στο σχολείο / στη δουλειά
- Νευρολογική συμπτωματολογία (ασθενείς off diet)
- Αυξημένες τιμές phe αίματος

# Συμπτωματολογία

Μη συμμόρφωση στη διαιτητική αγωγή



Δυσκολίες στην  
συγκέντρωση/  
προγραμματισμό

Κατάθλιψη  
Απομόνωση

Άγχος  
Πονοκέφαλος

Κούραση  
Υπνηλία

Δυσκολία να  
ακολουθεί  
συγκεκριμένες  
οδηγίες

Αλλαγές στη  
διάθεση/συμπεριφορά  
Επιθετικότητα

→ Ανάλυση 16 μελετών

→ Απαιτείται επιπλέον μελέτη σχετικά με την συσχέτιση συγκεκριμένων συμπτωμάτων και της συμμόρφωσης στην PKU διαιτητική αγωγή στους ενήλικες ασθενείς

→ Η μείωση των επιπέδων Phe αίματος έχει συσχετιστεί με μείωση των νευρολογικών / ψυχιατρικών συμπτωμάτων και βελτίωση της εκτελεστικής λειτουργίας



# The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment

A. M. J. van Wegberg<sup>1</sup>, A. MacDonald<sup>2</sup>, K. Ahring<sup>3</sup>, A. Bélanger-Quintana<sup>4</sup>, N. Blau<sup>5,6</sup>, A. M. Bosch<sup>7</sup>, A. Burlina<sup>8</sup>, J. Campistol<sup>9</sup>, F. Feillet<sup>10</sup>, M. Gizewska<sup>11</sup>, S. C. Huijbregts<sup>12</sup>, S. Kearney<sup>13</sup>, V. Leuzzi<sup>14</sup>, F. Maillot<sup>15</sup>, A. C. Muntau<sup>16</sup>, M. van Rijn<sup>1</sup>, F. Trefz<sup>17</sup>, J. H. Walter<sup>18</sup> and F. J. van Spronsen<sup>1\*</sup>

## Treatment for life

As there is currently no strong evidence that it is safe to discontinue dietary treatment in adults, treatment for life is recommended, even though it is acknowledged that dietary management is associated with significant patient burden. Returning to the diet is very challenging if patients have eaten high protein foods and/or find the Phe-free-L-amino acid supplements distasteful. Patient motivation should be strong with a supportive family network and metabolic team to overcome any barriers.

In PKU, life-long, systematic follow-up is recommended independent of the degree of adherence and (non-) treatment choice, to screen for long-term complications at any life stage, and provide appropriate support to patients. In addition, it is not known if there will be further complications when adult PKU patients advance in age, such as neurodegeneration or movement problems. By collecting data, we should be able to identify if patients are likely to deteriorate and which patients are at special risk of deterioration and why.

- 1) Διαιτητική αγωγή εφ' όρου ζωής
- 2) Συνεχής παρακολούθηση ανεξάρτητα από τη συμμόρφωση του ασθενή

# Μελέτη **NSPKU**

Η μεγαλύτερη μελέτη με PKU ασθενείς  
Ηνωμένο Βασίλειο

Online ερωτηματολόγιο  
Αποστολή απευθείας στον ασθενή/γονέα



631 συμμετέχοντες

**54% ενήλικες με PKU**

46% γονείς / φροντιστές παιδιών με PKU

## Θεματολογία ερωτηματολογίου:

- Διαιτητική διαχείριση
- Έλεγχος phe αίματος
- Γνώσεις για το νόσημα
- Τύπος μεταβολικού κέντρου / follow up
- Κοινωνικά θέματα
- Συμπτωματολογία (νευρολογική, ψυχολογική)
- Συμμόρφωση στη διαιτητική αγωγή



Molecular Genetics and Metabolism Reports

Volume 17, December 2018, Pages 57-63



## Living with Phenylketonuria: Lessons from the PKU community

Suzanne Ford <sup>a</sup>, Mike O'Driscoll <sup>b</sup>, Anita MacDonald <sup>c</sup>  

### Αποτελέσματα:

- Μόνο **57%** των ενηλίκων ακολουθεί δίαιτα χαμηλή σε Phe
- **39%** των ενηλίκων δεν λάμβανε το υποκατάστατο πρωτεΐνης
- **55%** των ενηλίκων δήλωσε ότι είχε δυσκολία στην διαχείριση του ΣΒ

Ford, S., O'Driscoll, M., & MacDonald, A. (2018). Living with Phenylketonuria: Lessons from the PKU community. *Molecular genetics and metabolism reports*, 17, 57-63.

# Προκλήσεις κατά τη συμμόρφωση στην PKU δίαιτα

1

Περιορισμένες  
επιλογές  
τροφίμων

2

Απαιτείται  
πολύς χρόνος  
για την  
προετοιμασία  
των γευμάτων

3

Δυσαρέσκεια  
με το  
υποκατάστατο  
πρωτεΐνης

4

Δυσαρέσκεια  
με την επιλογή  
τροφίμων

5

Δυσκολία  
προσαρμογής  
της δίαιτας στην  
καθημερινότητα

- Παρατηρήθηκε καλύτερη συμμόρφωση στη δίαιτα σε ασθενείς που δήλωσαν ότι έχουν υποστήριξη από την οικογένεια / σύντροφο
- Πολλοί ασθενείς δήλωσαν ότι αισθάνονται απομονωμένοι από την PKU κοινότητα και ότι δεν είχαν συχνή επικοινωνία με την μεταβολική τους ομάδα
- Μόνο 20% των ενήλικων ασθενών δήλωσε ότι λάμβανε ψυχολογική υποστήριξη

**NS** **PKU**

Υπάρχει ανάγκη για διερεύνηση εναλλακτικών διαιτητικών επιλογών και θεραπειών και είναι υψίστης σημασίας η συνεχής ψυχολογική υποστήριξη των ενήλικων ασθενών με PKU.

# Υποκατάστατο πρωτεΐνης

- Συμβάλει στην διατήρηση καλού μεταβολικού ελέγχου
- Στοχεύει στην κάλυψη των πρωτεϊνικών απαιτήσεων
- Αποτελεί κύρια πηγή πρόσληψης μικροθρεπτικών συστατικών  
(Η ελλιπής πρόσληψη AA-PS οδηγεί σε μειωμένη πρόσληψη μικροθρεπτικών συστατικών παρά την αυξημένη πρόσληψη φυσικής πρωτεΐνης )
- Συμβάλει θετικά στη διατήρηση υγιούς ΒΣ, ΔΜΣ

# Δέσμευση και μακροχρόνια συμμόρφωση στη διαιτητική αγωγή

1

## Εμπιστοσύνη

- Δεν είναι ποτέ αργά ο ασθενής να επιστρέψει στη διαίτα
- Αναγνώριση της προσπάθειας του ασθενή
- Υπενθύμιση ότι θα χρειαστεί χρόνος για την υποχώρηση των συμπτωμάτων
- Προσθήκη κινήτρου – εξατομίκευση στόχου

2

## Συνεργασία

- Ανάπτυξη εξατομικευμένων λύσεων
- Ανάπτυξη εξατομικευμένου διαιτητικού πλάνου
- Συζήτηση για τις προσδοκίες του ασθενή από την μεταβολική ομάδα
- Συζήτηση για αισθήματα του ασθενή και τις προκλήσεις που αντιμετωπίζει
- Εκπαίδευση και επεξήγηση των PKU συστάσεων / Phe ισοδύναμα

3

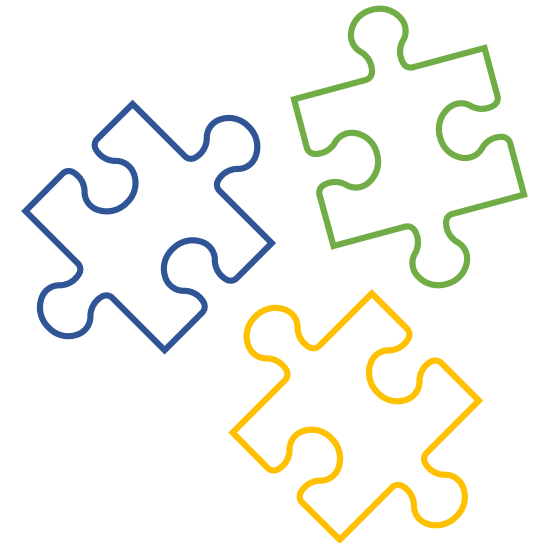
## Υποστήριξη

- Διατήρηση συχνούς επικοινωνίας
- Παραπομπή του ασθενή σε ψυχολόγο / οδοντίατρο
- Ενημερωτικά έντυπα / συνταγές για το σπίτι
- Επικοινωνία ασθενών (σύλλογοι ασθενών)
- Επίλυση προβλημάτων που αφορούν την παροχή των ιατρικών τροφίμων

# Επιστροφή στη ΡΚΥ δίαιτα

## Βασικότερα σημεία

- Κατανόηση της σημασίας της δίαιτας και σημαντικότητα της τήρησής της εφ' όρου ζωής
- Ημερολόγιο καταγραφής τροφίμων
- Τιμές rhe αίματος κάθε 2 εβδομάδες / κάθε μήνα
- Εξοικείωση με το υποκ. πρωτεΐνης (δειγματισμός)
- Συνεχής επικοινωνία και υποστήριξη από την μεταβολική ομάδα





# Ομαδικές συνεδρίες PKU

- Ασθενείς που έχουν την ίδια πάθηση, ίδιες δυσκολίες
- Υποστήριξη – γνωριμία και συνεχής επικοινωνία
- Επαρκής χρόνος για εκπαίδευση σχετικά με την δίαιτα. «**Η δίαιτα είναι ο ακρογωνιαίος λίθος για την διαχείριση της PKU**» (Spronsen et al 2017)
- Κίνητρο για να έρθουν οι ασθενείς σε επαφή με την μεταβολική ομάδα (κυρίως ασθενείς που βρίσκονται μακριά από το μεταβολικό κέντρο, δεν προλαβαίνουν λόγω υποχρεώσεων κλπ)



Σε ποιους απευθύνεται;

**Ασθενείς Off Diet, Ασθενείς που ξεκινούν εκ νέου τη δίαιτα, Ασθενείς σε follow up**

Εξατομίκευση και ατομική συνεδρία προτείνεται σε: ασθενείς με κατάθλιψη, γυναίκες κατά την εγκυμοσύνη, ασθενείς με βαριά διανοητική υστέρηση

# Northern General Hospital, Sheffield, UK

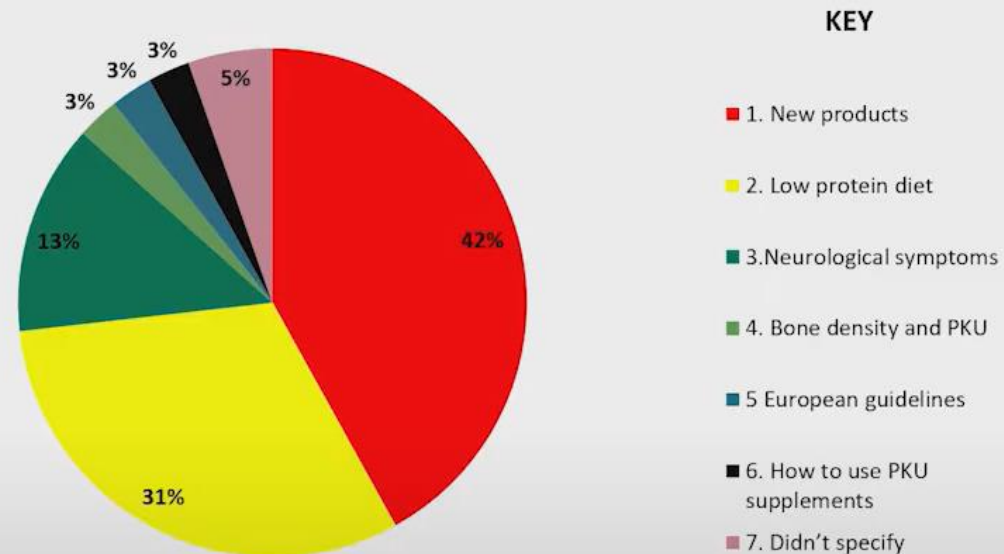
Σεπ 2018 – Σεπ 2019, PKU ομαδικές συνεδρίες

- 43 PKU ασθενείς (18 Α / 25 Γ)
- Μέση ηλικία: 30,5 έτη
- 27 υπό PKU δίαιτα – 16 off diet

100% των συμμετεχόντων θα πρότειναν το session

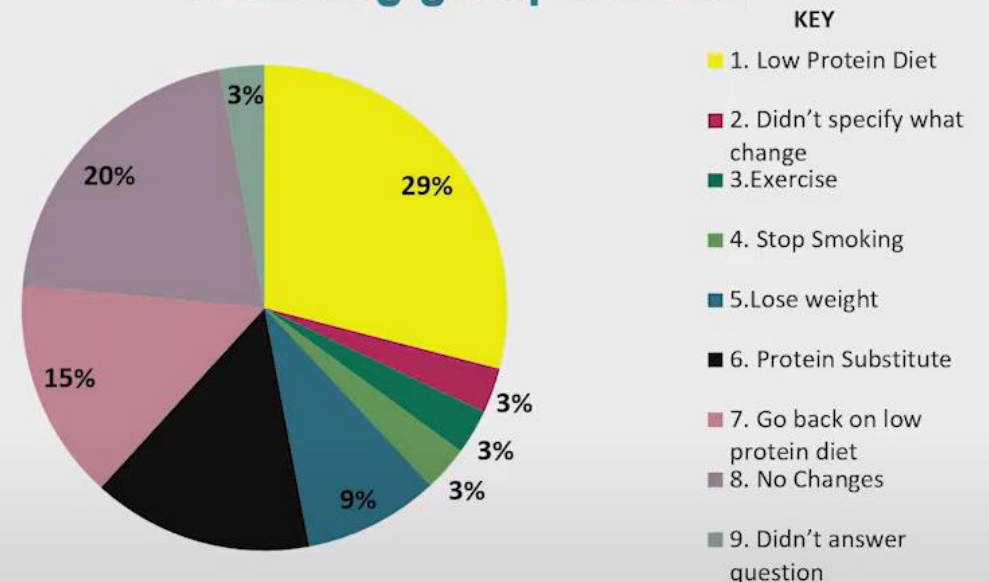


## What new information did patients learn from the session?



- ✓ Οι ασθενείς ζήτησαν την συμμετοχή ψυχολόγου, την παρουσίαση γευμάτων και την αποστολή συνταγών

## Changes patients would make after attending group session

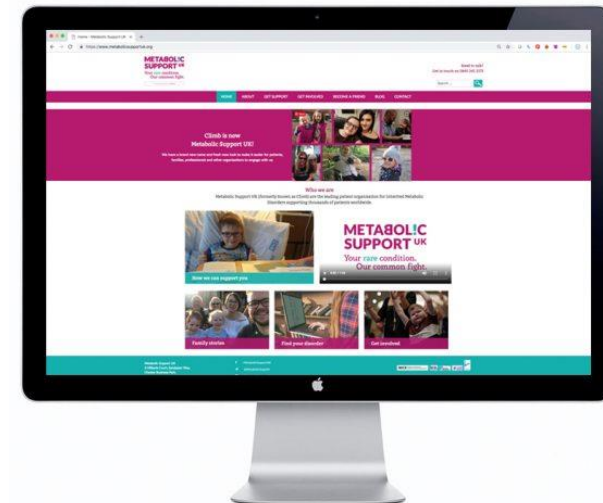


- ✓ Ενθάρυνση για συμμόρφωση στη δίαιτα – Πιο δεκτικοί ασθενείς

# Online υποστήριξη και εκπαίδευση ασθενών

## Εποχή τεχνολογίας!

- Workshops / Webinars για επικοινωνία με τους ΕΥ – βελτίωση συμμόρφωσης
- Online παρουσιάσεις για την PKU δίαιτα – αξιολόγηση γνώσεων των ασθενών και αποστολή feedback στον ΕΥ
- Ιστοσελίδες που στοχεύουν στην ευεξία των ασθενών (ενήλικες ασθενείς)
- Ευρωπαϊκές ιστοσελίδες(ESPKU) αλλά και ελληνικές (ΙΥΠ, Κρίκος Ζωής) που παρέχουν πληροφορίες σχετικά με προκλήσεις στην καθημερινότητα των ασθενών (περιεχόμενο ρhe τροφίμων, διατροφική ετικέτα, συνταγές κλπ)
- 'YouTube' εκπαιδευτικά βίντεο ενημερώνουν το κοινό σχετικά με τη δίαιτα ανάλογα την ηλικία του ασθενή



<https://www.ich.gr>

<https://krikoszois.gr>

# Βιβλιογραφία

1. MacDonald A, Gokmen-Ozel H, van Rijn M, Burgard P. The reality of dietary compliance in the management of phenylketonuria. *J Inherited Metab Dis.* 2010;33(6):665-70.
2. Singh RH, Cunningham AC, Mofidi S, Douglas TD, Frazier DM, Hook DG, et al. Updated, web-based nutrition management guideline for PKU: An evidence and consensus based approach. *Mol Genet, Metab.* 2016; 118(2): 72-83
3. Van Spronsen FJ, Van Wegberg AMJ, Ahring K, Belanger-Quintana A, Blau N, Bosch A, et al. European guidelines on diagnosis and treatment of PKU. *J Inherited Metab Dis.* 2016;39 (Suppl 1):S101.
4. MacDonald A, Chakrapani A, Hendriksz C, Daly A, Davies P, Asplin D, et al. Protein substitute dosage in PKU: how much do young patients need? *Arch Dis Child.* 2006;91(7):588-93.
5. Hochuli, M., Bollhalder, S., Thierer, C., Refardt, J., Gerber, P., & Baumgartner, M. R. (2017). Effects of inadequate amino acid mixture intake on nutrient supply of adult patients with phenylketonuria. *Annals of Nutrition and Metabolism*, 71(3-4), 129-135.
6. Hoeks MP, den Heijer M, Janssen MC. Adult issues in phenylketonuria. *Neth J Med.* 2009;67(1):2-7.
7. van Calcar, S.C., E.L. MacLeod, S.T. Gleason, M.R. Etzel, M.K. Clayton, J.A. Wolff, and D.M. Ney, Improved nutritional management of phenylketonuria by using a diet containing glycomacropeptide compared with amino acids. *The American Journal of Clinical Nutrition*, 2009. 89(4): p. 1068-77.
8. Bilder, D. A., Noel, J. K., Baker, E. R., Irish, W., Chen, Y., Merilainen, M. J., ... & Winslow, B. J. (2016). Systematic review and meta-analysis of neuropsychiatric symptoms and executive functioning in adults with phenylketonuria. *Developmental Neuropsychology*, 41(4), 245-260.
9. Lim, K., S.C. van Calcar, K.L. Nelson, S.T. Gleason, and D.M. Ney, Acceptable low-phenylalanine foods and beverages can be made with glycomacropeptide from cheese whey for individuals with PKU.
10. *Molecular genetics and metabolism*, 2007. 92(1): p. 176-178.
11. van Calcar, S.C. and D.M. Ney, Food products made with glycomacropeptide, a low-phenylalanine whey protein, provide a new alternative to amino Acid-based medical foods for nutrition management of phenylketonuria. *J Acad Nutr Diet*, 2012. 112(8)
12. Ney, D.M., S.T. Gleason, S.C. van Calcar, E.L. MacLeod, K.L. Nelson, M.R. Etzel, G.M. Rice, and J.A. Wolff, Nutritional management of PKU with glycomacropeptide from cheese whey. *Journal of inherited metabolic disease*, 2009. 32(1): p. 32-9.
13. Weglage, J., Fromm, J., van Teeffelen-Heithoff, A., Möller, H. E., Koletzko, B., Marquardt, T., ... & Feldmann, R. (2013). Neurocognitive functioning in adults with phenylketonuria: results of a longterm study. *Molecular genetics and metabolism*, 110, S44-S48.
14. Taste preferences and feeding behaviour in children with phenylketonuria on a semisynthetic diet. *Owada M, Aoki K, Kitagawa T, Eur J Pediatr.* 2000 Nov; 159(11):846-50.
15. Jurecki, E. R., et al. "Adherence to clinic recommendations among patients with phenylketonuria in the United States." *Molecular genetics and metabolism* 120.3 (2017): 190-197.
16. Moyle, J. J., Fox, A. M., Arthur, M., Bynevelt, M., & Burnett, J. R. (2007). Meta-analysis of neuropsychological symptoms of adolescents and adults with PKU. *Neuropsychology review*, 17(2), 91-101.