



www.pkuegyesulet.hu

Tisztelt Betegünk/ Tisztelt Szülő!

***Ön /Gyermeke azért kapja ezt a levelet, mert korábban HPA-val (hyperphenylalniaemia) vagy klasszikus PKU-val gondoztuk/gondozzuk és szeretnénk emlékeztetni azokra a veszélyekre, amellyel a várhatóan bekövetkező várandóssága jár.***

A **HPA** a veleszületett anyagcserezavarok egyik enyhe formája. Lényege, hogy egy enzim nem tökéletes működése következtében, az elfogyasztott természetes fehérjék lebontás során, a phenylalanin nevű aminosavnak egy másik aminosavvá a tirozinná való átalakulása zavart szenved.

Szerencsére azonban az Ön/Gyermeke esetében ezen enzim aktivitásának mértéke még elégséges ahhoz, hogy bármilyen diéta nélkül, normális táplálkozás mellett is megfelelő keretek között tudja tartani a vérben a phenylalanin szintet.

Ez azért lényeges, mert a phenylalanin egy meghatározott vérszint felett már “idegméreg” amely maradandó károsodást okozva rombolja az idegrendszert. Ilyen esetekben viselkedési zavarok léphetnek fel, visszamaradás következhet be a szellemi képességekben, memóriában, tanulási készségben stb .

Miután Ön/Gyermeke esetében a csecsemő, kora-gyermekkorai ellenőrzések kapcsán a vér phenylalanin szintje végig az elfogadható tartományban volt, nem volt szükség fehérjeszegény diéta bevezetésére. Ez egyben azt jelentette, hogy ismert, enyhe anyagcsere zavara ellenére mindenfajta korlátozás nélkül, teljes életet élhetett illetve élhet jelenleg is. Ily módon azonban sokan, betegségtudat jogos hiányában elhanyagolják az egy-két évente szükséges orvosi ellenőrzéseket, nem küldenek szűrőpapiros vérmintát phenylalanin meghatározásra, és lassan teljesen elfeledkeznek erről az egész problémáról.

*Mindez azonban teljesen más megvilágításba kerül a családalapítás, egy esetleges terhesség vállalása kapcsán!*

***Az a mérsékelten emelkedett Phe szint ugyanis, ami az Ön/Gyermeke esetében semmiféle negatív következménnyel nem járt illetve jár, - a magzatban 1,5-2,5 x magasabb, már súlyosan toxikus szérumszintet eredményez! Ennek következménye pedig a fejlődő embrió illetve magzat méhen belüli súlyos károsodás lesz!***

Az esetek egy részében spontán vetélés következik be, más esetekben pedig az újszülött kisebb súllyal, kisfejűséggel-microcephaliával, veleszületett szívhibákkal születnek, és a későbbi növekedésben, idegrendszeri fejlődésben is súlyos visszamaradás, károsodások tapasztalhatók.

Ennek a veszélynek, “**maternális PKU**” nak nevezett tünetcsoport kialakulásának kivédése csak a **terhesség tervezésével** valósítható meg! A vér phenylalanin szintjét – rendszeres ellenőrzés mellett - olyan biztonságos mértékűre kell csökkenteni, amely a magzati vérben is még elég alacsony ahhoz, hogy a fent említett károsodások ne következhesse be.

Ennek érdekében a sok olyan HPA- s esetében, akiknél korábban semmiféle diétás megszorításra nem volt szüksége, a terhesség vállalása előtt, fehérjeszegény diéta bevezetése szükséges, amelyet azután a terhesség alatt mindvégig tartani kell. Miután a diéta ilyenkor



www.pkuegyesulet.hu

bizonyos egyéb, a szervezet számára nélkülözhetetlen aminosavak hiányát is eredményezheti, a magzat megfelelő fejlődése érdekében ezeket phenylalanin mentes aminosav keverékekkel, speciális tápszerek fogyasztásával szükséges pótolni a terhesség előtt és alatt.

Ezt követően a terhesség alatt mindvégig monitorizálni szükséges (heti gyakorisággal) a gravida szérumban Phe szintjét illetve a magzat méhen belüli fejlődését.

***Kérjük, fontolja meg az olvasottakat, és családalapítási szándék esetén, egy terhesség vállalása előtt feltétlenül keresse fel anyagcsere gondozó központját!***

### **A károsodást megelőző, feltétlenül javasolt szérumban phe koncentrációk:**

Várandósságot megelőző 3 hónapban: maximum **400  $\mu\text{mol/l}$ .**

Várandósság alatt: **60 – 240  $\mu\text{mol/l}$ .**

### **Elérhetőségeink:**

#### **Elérhetőségeink a következők:**

Semmelweis Egyetem, I. Gyermekklinika, Anyagcsere Szűrőközpont, 1476 Budapest, Pf. 181. vagy,  
1083 Budapest, Bókay János u. 54. Tel: 06-1/459-1500.

#### **Az anyagcsere központ**

Vezetője: **dr. Szőnyi László docens**

Elérhetőségek

**Levélcím:** Semmelweis Egyetem, I. sz. Gyermekklinika, Anyagcsere Szűrő és Gondozási Központ, 1476 Budapest, Pf 181.

**Személyesen:** Budapest, 1083 Bókay János u. 53. Főépület I. emelet, Belgyógyászati osztály, a Szakambulancián: Bókay János u. 54. földszint.

**Telefon:** 459-1500/ 52737, munkanapokon: 10-14 óra között. Szakambulancián előre egyeztetett időpontban rendelés hétfőn, és csütörtökön 9-14 óráig.

Elsősorban 18 év alatti PKU-sokkal foglalkozó orvosunk:

**dr. Bókay János adjunktus**

Elérhetőségek

**Levélcím:** Semmelweis Egyetem, I. sz. Gyermekklinika, Anyagcsere Szűrő és Gondozási Központ, 1476 Budapest, Pf 181.

**Személyesen:** Budapest, 1083 Bókay János u. 53. az udvarban a Csecsemőosztályon működő ambulancián.

**Telefon:** 459-1500/52696, 0620-8258218 kedd-csütörtök: 8-14 óra között. Szakambulancián előre egyeztetett időpontban rendelés kedden, szerdán és csütörtökön 9-14 óráig.

### **Dietetikusok:**

**Kiss Erika**



www.pkuegyesulet.hu

Elérhetőségek

**Levélcím:** Semmelweis Egyetem, I. sz. Gyermekklinika, Anyagsere Szűrő és Gondozási Központ, 1476 Budapest, Pf 181.

**Személyesen:** a Szakambulancián: Budapest, 1083 Bókay János u. 54. földszint, email: [kisserikadietetikus@gmail.com](mailto:kisserikadietetikus@gmail.com). Szakambulancián előre egyeztetett időpontban rendelés hétfő-csütörtök 8-12 óráig. <http://pkudieta.blogspot.com>.

**Telefon:** 0620-8258299, 459-1500/52707, munkanapokon: 7-15 óra között.

**Simon Erika**

Elérhetőségek

**Levélcím:** Semmelweis Egyetem, I. sz. Gyermekklinika, Anyagsere Szűrő és Gondozási Központ, 1476 Budapest, Pf 181.

**Személyesen:** a Szakambulancián: Budapest, 1083 Bókay János u. 54. földszint, email: [erika.simonova@gmail.com](mailto:erika.simonova@gmail.com). Szakambulancián előre egyeztetett időpontban rendelés hétfő-csütörtök 8-12 óráig.

**Telefon:** 459-1500/ 52725, 0620-8258284, munkanapokon: 8-16 óra között.

**Anyagsere labor: dr. Szatmári Ildikó**

Elérhetőségek

**Levélcím:** Semmelweis Egyetem, I. sz. Gyermekklinika, Anyagsere Szűrő és Gondozási Központ, 1476 Budapest, Pf 181.

**Telefon:** 0620-6632549, vagy 459-1500/52726

A 18 évnél idősebbek gondozása folyamatosan átadásra kerül, csupán orvosi szempontból a vérminták ellenőrzése ugyanúgy nálunk történik, valamint a dietetikai, esetenként pszichológiai konzultációk is. A konzultációs napokon minden egy helyen (dietetika, pszichológia) a Belklinikán történik

**dr. Reismann Péter** egyetemi adjunktus.

Elérhetőségek

**Levélcím:** Semmelweis Egyetem, II. sz. Belgyógyászati Klinika.

**Személyesen:** Budapest, 1088 Szentkirályi u. 46. az ambulancián. Telefon: 266-0926, 0620-6632114, fax: 061/ 266-0816. Szakambulancián előre egyeztetett időpontban rendelés szerdán 8-14 óráig.

Budapest, 2012. augusztus 10.

Együttműködésében reménykedve várjuk jelentkezését:

Dr. Szőnyi László  
egyetemi docens

Vezérelt Anyagsere-betegségek Szűrő- és Gondozási Központja