

Siete state curate per la fenilalanina ?

Desiderate avere un bambino ?

# Gravidanza



# e Fenilchetonuria



**l'Assurance Maladie**  
sécurité sociale



**Association Française**  
pour le **Dépistage**  
et la **Prévention**  
des **Handicaps de l'Enfant**

(Traduzione non ufficiale di Luigi Micco)

*Signore, giovani donne,*

*siete state curate sin dall'infanzia per la fenilchetonuria ? ora c  
fra qualche anno desiderate avere un bambino ? E' molto  
importante che voi siate informate sulle eventual  
conseguenze della vostra malattia sul bambino e che  
possiate prendere tutte le precauzioni indispensabili.*

*Quest'opuscolo ha lo scopo di ricordarvi alcune cose di cui  
siete senza dubbio già a conoscenza, in modo che possiate  
intraprendere la gravidanza serenamente. In ogni caso le  
informazioni qui riportate non sono sufficienti a prendervi cura  
da sole del vostro stato: dovete essere seguite da un medico  
specialista per la PKU.*

*I medici responsabili dello screening e del trattamento della  
fenilchetonuria sono a vostra disposizione per rispondere alle vostre  
domande. Non esitate a contattarli.*

*Il Presidente di AFDPHE\**

\* Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE): è incaricata dai pubblici poteri di mettere in opera alla nascita lo screening di quattro malattie (fenilchetonuria, ipertiroidismo congenito, iperplasia congenita delle surrenali, fibrosi cistica) e i neonati a rischio per l'anemia falciforme. Questi programmi di screening sono interamente finanziati dall'Assistenza Sanitaria.

# Richiamo di qualche nozione sulla fenilchetonuria

## La Fenilchetonuria

*La fenilchetonuria (PKU) è una malattia legata ad un'incapacità parziale o totale dell'organismo di trasformare la fenilalanina nei suoi prodotti derivati.*

La fenilalanina è presente in tutte le proteine, che a loro volta sono le costituenti principali di tutti gli alimenti di origine animale (carne, pesce, uova, latte, ...) e in minor quantità di certi alimenti di origine vegetale. Tutte le proteine contengono circa il 5% di fenilalanina (cioè 5 g di PHE per 100 g di proteine).

Le proteine che noi mangiamo sono digerite e trasformate in prodotti necessari al mantenimento in buona salute del nostro organismo: crescita, rigenerazione dei tessuti e produzione di energia.

Nelle persone affette da fenilchetonuria, la trasformazione della fenilalanina contenuta nelle proteine consumate non avviene o avviene in modo insufficiente.

## Cosa succede alla fenilalanina non trasformata ?

La fenilalanina non utilizzata si accumula nel sangue. Il tasso di fenilalanina diventa troppo elevato: si verifica allora la **iperfenilalaninemia**.



## Quali sono le conseguenze dell'accumulo di fenilalanina ?

Nei neonati affetti da fenilchetonuria, la fenilalanina accumulata nel sangue agisce come un veleno che altera progressivamente la formazione del cervello fin dalla nascita, e dunque lo sviluppo della sua intelligenza.

Negli adolescenti e negli adulti con PKU, una volta che il cervello è formato, l'eccesso di fenilalanina nel sangue è tollerato meglio. In ogni caso, oltre una certa soglia, può comunque compromettere le prestazioni intellettuali.

## Come si può impedire alla fenilalanina di accumularsi ?

Non esistono medicine che permettono di normalizzare la trasformazione della fenilalanina.

Per evitare che fenilalanina si accumuli nel sangue, l'unica soluzione è "mangiarne" meno.

Per questa ragione, siate state sottoposte ad un regime alimentare povero di fenilalanina, dalle prime settimane di vita. Questa dieta, che è stata seguita durante tutto il periodo principale della vostra crescita, ha permesso di abbassare il tasso di fenilalanina e di assicurarvi uno sviluppo cerebrale normale.

Oggi, come tutte le giovani donne, desiderate avere dei bambini; questo è possibile, ma ad una condizione: prendere bene coscienza delle informazioni qui contenute e degli obblighi che ne derivano per una gravidanza.

# La gravidanza di una donna con la fenilchetonuria

## Quali sono gli effetti dell'eccesso di fenilalanina nel sangue di una donna incinta per il bambino che porta in grembo ?

La fenilalanina è un potente tossico per la formazione del feto, cioè del nascituro durante la sua formazione nel ventre della madre. E questo sin dall'inizio della gravidanza.

Il bambino è nutrito dal sangue della madre. Se la fenilalanina è troppo alta durante la gravidanza, questa disturba la corretta formazione del cuore, e del cervello del bambino, nonché la sua crescita in peso e dimensione.

La donna incinta affetta da fenilchetonuria che non segue una dieta specifica, quindi ha un alto rischio di dare alla luce un bimbo malformato, troppo piccolo o la cui intelligenza non si svilupperà normalmente.



## Posso fare qualcosa affinché il mio bambino si sviluppi correttamente ?

Sì, molto fortunatamente. Se, sin dal concepimento, il tasso di fenilalanina nel sangue della futura mamma, è ben equilibrato, al di sotto di 5 mg per 100 ml di sangue (ovvero 300  $\mu$ moles/l), il bambino è nelle migliori condizioni per il suo sviluppo normale.



## Cosa devo fare ?

Sin da quando desiderate iniziare una gravidanza, bisogna ritornare ad un regime alimentare povero di fenilalanina, come quando eravate bambine.

Bisogna far abbassare efficacemente e in maniera stabile il vostro tasso di fenilalanina. E questo prima ancora di concepire un bambino e per tutta la durata della gravidanza.

Occorre quindi che la vostra gravidanza sia ben preparata e programmata.

Per evitare una gravidanza non desiderata o non preparata, è indispensabile, nell'adolescenza, un sistema di contraccezione efficace. Non esitate a parlarne con il vostro medico abituale.



## Chi può aiutarmi e dirmi e come devo fare ?

La vostra gravidanza ha bisogno della collaborazione di uno gruppo di medici che tratti abitualmente i casi di donne incinte affette da fenilchetonuria : ginecologi, ostetrici, pediatri, dietisti, ...

Se non conoscete più i medici che vi hanno seguito quando eravate bambine o se vi siete trasferite, potete prendere contatto con la segreteria dell'AFDPHE (trovate l'indirizzo alla fine dell'opuscolo).

Vi saranno comunicati i recapiti delle strutture responsabili dello screening della PKU nella vostra regione. Quest'ultime vi potranno indicare i medici specialisti che potrete consultare per pianificare la vostra futura gravidanza. Il vostro medico di fiducia può ugualmente aiutarvi a prendere appuntamento con una equipe specializzata. Potete già da ora parlarne con lui.

Prendete contatto con questo staff medico sin da quando progettate di avere un bambino. Sarete ricevute sole, o con il vostro partner. L'insieme dei problemi vi sarà spiegato in ragione del vostro caso particolare.



# L'alimentazione prima e durante la gravidanza



## Come si svolgono le cose in pratica ?

La prima cosa consiste nel consultare il pediatra e il dietista, che conoscono bene il problema della fenilchetonuria.

Loro studieranno con voi il vostro dossier medico della vostra infanzia e il vostro tasso attuale di fenilalanina.

Vi spiegheranno nuovamente i principi di una dieta povera in fenilalanina che permetta di abbassare il vostro tasso sanguigno di fenilalanina. Anche se i dettagli di una dieta variano da donna a donna, i principi restano sempre gli stessi.

Molti consulti saranno necessari per organizzare la vostra dieta.

Prima di iniziare la vostra gravidanza, è imperativo far abbassare in modo stabile il vostro tasso di fenilalanina per qualche settimana.

Il tasso deve essere mantenuto tra 2 e 5 mg per 100 ml di sangue (ovvero tra 120 e 300  $\mu$ mole/l), prima del concepimento e per tutta la durata della vostra gravidanza.

## Quali alimenti si possono mangiare ?

Alcuni alimenti sono vietati, ma possono essere sostituiti con alimenti dietetici specifici concepiti per contenere poca fenilalanina. Altri sono permessi liberamente o permessi in quantità controllate. Per evitare delle carenze, devono essere aggiunti alcuni nutrimenti sostitutivi.

### Bisogna distinguere 3 tipi di alimenti :



1 Gli alimenti vietati. Dovrete escluderli completamente dalla vostra alimentazione.

Si tratta di tutti i prodotti di origine animale (carne, pesce, uova, salumi, latte, formaggio, yogurt, ...), alimenti a base di cereali (pane, dolci, patate, torte, ...) e certi legumi secchi.



2 Gli alimenti liberamente permessi.

Potrete mangiarne quanto ne vorrete, secondo il vostro appetito e il vostro peso.

Si tratta di zuccheri e grassi (zucchero, miele, marmellata, succhi di frutta, olio, burro, margherina...).



3 Gli alimenti per messi in quantità controllate.

Per questi alimenti dovete valutare con precisione le quantità ingerite.

Conoscerete, con la vostra dietista, come pesare e valutare le quantità di fenilalanina contenuta negli alimenti che voi preferite mangiare.

Si tratta di fecole, legumi e alcuni frutti.

## Qualche notizia in più sulla dieta

Sono disponibili prodotti specifici ipoproteici (pane, biscotti, pasta, riso, semola, zuppe, patatine, farina, sostituti del latte, sostituti dell'uovo...). Fabbricati specificamente, contengono pochissima o non contengono per nulla fenilalanina. Potrete mangiarne a volontà, secondo il vostro appetito e il vostro peso.

Alcuni elementi nutritivi essenziali di cui questa dieta vi priva, devono completare la vostra alimentazione, in modo che il futuro bambino e voi stesse non ne siate carenti. Saranno introdotti sotto forma di una **polvere speciale** diluita nell'acqua o in succhi di frutta. La quantità da assumere giornalmente sarà precisata dal dietista. Rassicuratevi, il sapore di questi composti proteici e vitaminici senza fenilalanina (detti "sostituti") è stata migliorato molto.

I prodotti "light" o dietetici sono assolutamente vietati a causa della presenza di **aspartame** che contiene fenilalanina.





## Sarò capace di riprendere la dieta ?

La riuscita della dieta necessita che voi siate motivate e che abbiate una relazione di fiducia con i medici e i dietisti che vi seguono. Prima di voi, molte donne hanno fatto questo sforzo, senza grandi difficoltà.

Ritornare alla dieta, programmare la vostra gravidanza e farla seguire attentamente, vi permetterà di dare alla luce un bambino che non avrà subito in alcun modo delle conseguenze della vostra fenilchetonuria.

## I prodotti speciali mi costeranno di più ?

No. Se avete diritto all'assistenza sanitaria, tutti i prodotti speciali della vostra dieta saranno forniti gratuitamente dalle farmacie.



I consulti medici e gli esami, saranno coperti al 100 % alla ripresa del regime alimentare specifico.

Avrete inoltre tutti gli altri benefici accordati alle donne incinte.

Se non avete diritto all'assistenza sanitaria, la vostra situazione sarà discussa con un assistente sociale che troverà la soluzione adatta al vostro caso. Lo staff di medici della vostra regione è lì per aiutarvi.

## Come sapere se la mia dieta è ben equilibrata ?

Il vostro tasso sanguigno di fenilalanina sarà verificato regolarmente.



Imparerete a fare dei micro-prelievi di sangue sulla punta delle dita con l'aiuto di una penna auto-pungente. Il sangue depresso su un cartoncino assorbente sarà inviato al laboratorio specializzato della vostra regione per dosare la fenilalanina.

Questi micro-prelievi dovranno essere effettuati una o due volte la settimana.

In funzione del tasso di fenilalanina di cui vi sarà comunicato il risultato, la vostra dieta sarà modificata o no.

## Con che frequenza dovrò andare a consulto ?

La frequenza dei consulti varia da caso a caso. In generale, vedrete, una volta al mese il dietista e i medici che seguono la vostra dieta e la vostra gravidanza. Ma contatti telefonici supplementari saranno sicuramente utili.

La vostra gravidanza sarà ugualmente controllata una volta al mese da un ostetrico, come per tutte le donne. Salvo particolari problemi, vi saranno consigliate tre ecografie.

## Potrò allattare il mio bambino ?

Sì. Il vostro bambino ha tutte le possibilità di non avere la fenilchetonuria, e quindi la sua capacità di trasformare la fenilalanina sarà sufficiente per ben tollerare il vostro latte, anche se questo è un po' più ricco in fenilalanina di quello di altre donne.

Il vostro bambino non avrà bisogno di seguire una dieta specifica.



## Cosa fare se si rimango incinta senza averlo previsto ?

Bisogna incontrare il più presto possibile il vostro medico in modo che vi indirizzi agli specialisti competenti.

I rischi corsi dal vostro bambino saranno valutati in funzione dello stato di avanzamento della gravidanza e del vostro tasso di fenilalanina. A seconda dei casi, deciderete con i medici la miglior condotta da seguire; potrà essere preferibile interrompere la gravidanza e preparare meglio la successiva, riprendendo a tempo una dieta povera in fenilalanina.

PER EVITARE QUESTA SITUAZIONE DRAMMATICA, OCCORRE USARE UNA CONTRACCEZIONE RIGOROSA ED EFFICACE, FINO A QUANDO NON SARETE PRONTE E BEN PREPARATE ALLA GRAVIDANZA.

# La fenilchetonuria è una malattia genetica

## La fenilchetonuria è una malattia ereditaria ?

Sì. La fenilchetonuria è una malattia genetica autosomica recessiva. Si manifesta in un bambino che ha ricevuto i geni alterati, detti anche "mutati" (ovvero portatori di un'anomalia, di un errore) in due esemplari. Uno dei due esemplari viene dalla madre e l'altro dal padre. In effetti, i genitori sono portatori del gene mutato in un unico esemplare; sono detti "eterozigoti" e non manifestano la malattia.

## Il mio bambino avrà la fenilchetonuria ?

No, nella maggior parte dei casi. Anche se voi trasmetterete necessariamente uno dei vostri due geni alterati al bambino, la probabilità che egli sia affetto è minima.

In ogni caso, se il vostro partner è anch'egli portatore di un gene alterato\*, potete incontrare un medico genetista che potrà spiegarvi la vostra situazione sul piano genetico.

In ogni caso, il vostro bambino sarà sottoposto dopo la nascita allo screening come tutti gli altri bambini. Se sarà necessario, potrà beneficiare di una dieta povera di fenilalanina durante la sua infanzia, come voi durante la vostra gioventù. Questa dieta gli assicurerà uno sviluppo normale.

\*

- ② Se il futuro padre non ha il gene alterato, il bimbo non potrà avere la fenilchetonuria, poiché suo padre gli trasmetterà il gene normale. Egli sarà eterozigote come i suoi nonni materni. C'est la situation la plus fréquente.
- ② Se il futuro padre è eterozigote, egli può trasmettere sia il gene alterato, sia il gene normale e il bambino avrà la fenilchetonuria o sarà eterozigote. Statisticamente, nella popolazione generale, una persona su 60 è eterozigote, quindi la vostra coppia ha una probabilità inferiore al 1% di avere un bambino con la PKU.
- ② Nella rara ipotesi che il padre sia affetto da PKU, anche il bambino lo sarà ugualmente.

# Cosa fare quando si ha una "iperphe" ?

*Certe persone hanno una "iperfenilalaninemia moderata permanente". Si tratta di una forma molto lieve di fenilchetonuria. Con un'alimentazione normale, il tasso di fenilalanina è inferiore a 10 mg per 100 ml di sangue (ovvero 600  $\mu$ mole/l).*

*Questa iperfenilalaninemia non giustifica una particolare sorveglianza ed un regime alimentare rigoroso non è ritenuto utile nell'infanzia.*

Quando le giovani donne con una "iperphe" desiderano avere un bambino, è preferibile che controllino il proprio regime alimentare finché il tasso di fenilalanina ridiscenda sotto i 5 mg, cosa che richiede, generalmente, una dieta, poco restrittiva, povera di carne.

Attualmente, le donne arrivate all'età adulta non sempre sanno quale fosse il deficit rilevato alla propria nascita. Anche se le ragazze che hanno una "iperphe" sono ormai seguite meglio, questo particolare non deve essere trascurato quando desiderano avere un



Le donne che hanno una iperfenilalaninemia, come quelle affette da PKU, devono incontrare medici specialisti della fenilchetonuria. In base al tasso di fenilalanina, quest'ultimi preciseranno le misure da adottare prima di iniziare una gravidanza.



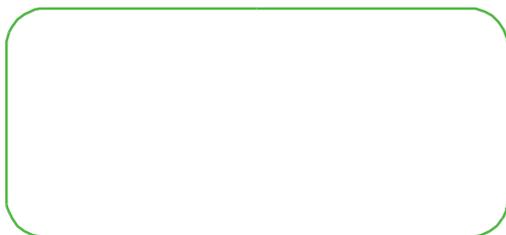
Questo opuscolo "**domande-risposte**" è destinato alle giovani donne incinte con la fenilchetonuria.

Ha per scopo di spiegar loro:

- @ Che cosa è la fenilchetonuria;
- @ Quali possono essere le conseguenze per il futuro bambino dell'assenza di un regime alimentare adeguato;
- @ Come meglio organizzarsi per preparare la gravidanza ed affrontarla;
- @ Come farsi guidare per mettere al mondo un bambino ben formato.

*Le informazioni date in questo opuscolo non possono essere sufficienti affinché una giovane donna prendere in carico da sola il proprio stato. Ella deve necessariamente essere seguita da un medico specialista della PKU.*

Association Régionale de Dépistage



Per ogni informazione:

Association Française pour le Dépistage et la Prévention  
des Handicaps de l'Enfant  
38, rue Cauchy - 75015 Paris - Tél : 01 53 78 12 82  
[www.afdphe.fr](http://www.afdphe.fr)



**l'Assurance Maladie**  
sécurité sociale



**Association Française  
pour le Dépistage  
et la Prévention  
des Handicaps de l'Enfant**