



چهارمین کنفرانس بین المللی سلامت دیجیتال

کاربرد فناوری های سلامت همراه در تفضیه



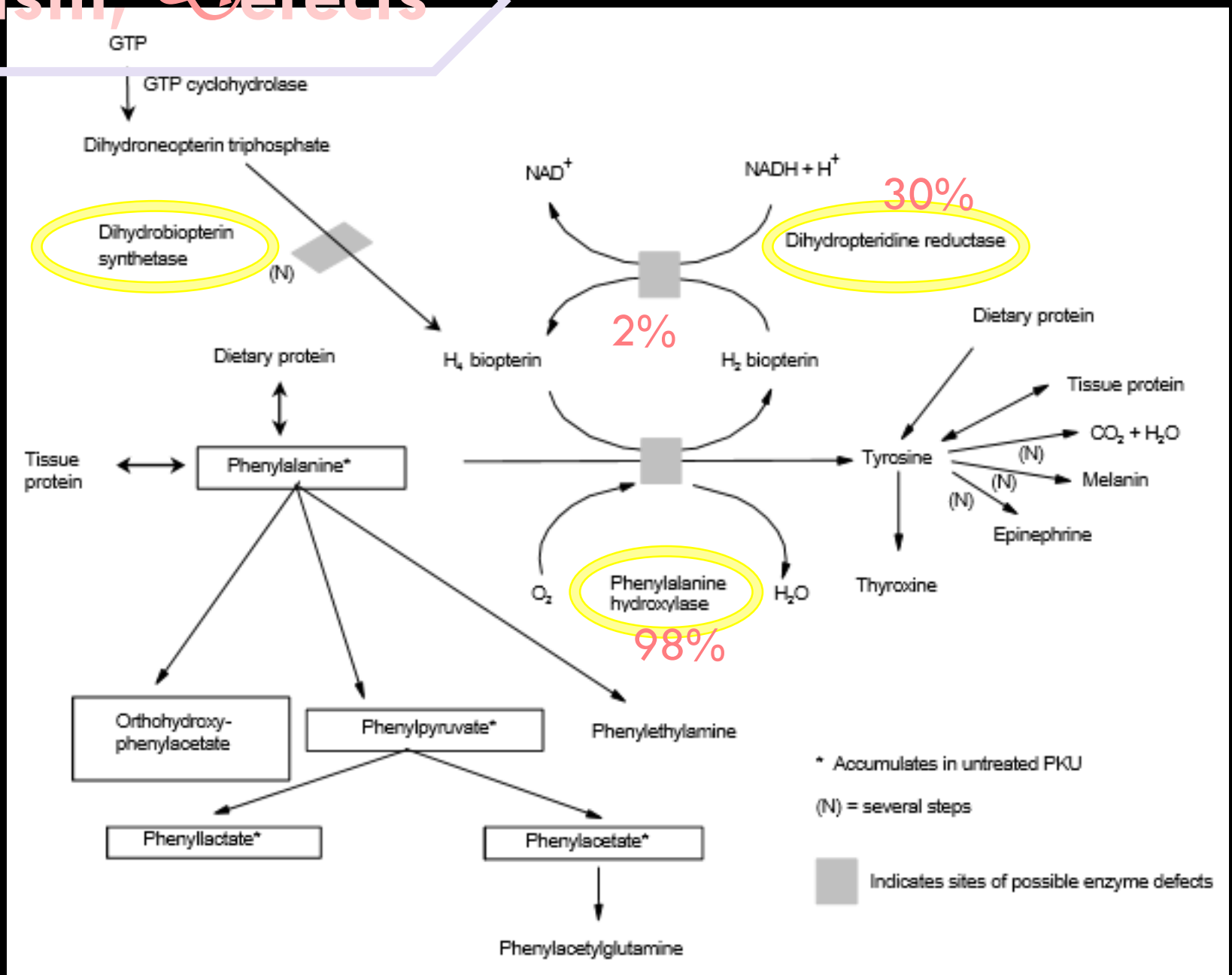


Medical Nutrition Therapy in “Inborn Errors of Amino Acid Metabolism” (PKU)

Presented By:

Dr. Maryam Abdollahzadeh
Ph.D. in Nutrition Sciences
School of Nutrition and Food Sciences
Shiraz University of Medical Sciences

PHE Metabolism; Defects



Incidence



1 in 20,000



1 in 4,500



1 in 20,000



1 in 5,300



1 in 12,000



1 in 2,600



Iran

1 in 8000 (Newborn Screening Program; 1376-1389)

1 in 7000 (Newborn Screening Program; 1386 till now based upon 3 provinces)

Screening



Started in the mid-1960s

Elevated blood PHE; need for a diagnostic work-up (Not a positive diagnosis)

Started in 1386

ISNA خبرگزاری دانشجویان ایران - Iranian Students' News Agency

آباده خوب میشه و امید، منم بپزه که گدازد. بر سر راهی

اگرچه / خط مشی / درباره ایسنا / تماس با ایسنا / پیوستها / نتایج زنده / طلا و ارز / خودرو

صفحه اصلی / علمی و دانشگاهی / فرهنگی و هنری / سیاسی / اقتصادی / اجتماعی / بین الملل / ورزشی / استان ها / عکس / ویدئو / صوت / گرافیک / ایسنا+ / بازار / باشگاه دانشجویان

سرویس اجتماعی / جامعه، شهری / سلامت / خانواده / آموزش و پرورش / محیط زیست / حوادث، انتظامی

جمعه ۳ دی ۱۳۹۰ / ۱۳۲۴ / کد خبر: 00250.188291-9010 / خبرنگار: 71070 / چاپ

همه چیز درباره غربالگری کشوری بیماری KU ریس اداره ژنتیک وزارت بهداشت: سالانه 150 مورد جدید بیماری در کشور رخ می دهد





بی کی یو یک بیماری ارثی است که از پدر و مادر به فرزند منتقل می شود و به علت کمبود نوعی آنزیم در کبد نوزاد به وجود می آید. نوزاد مبتلا به علت کمبود این آنزیم، قادر به هضم فنیل آلانین نیست. بیماری بی کی یو در بدو تولد نشانه بارزی ندارد و ظاهر نوزاد در هفته های اول زندگی سالم است. اما به تدریج علائمی مانند تأخیر در رشد و تکامل، بی قراری، استفراغ، ضایعات پوستی، در سطح بدن، و ... ظاهر و با گذشت سن کودک دچار عقب ماندگی ذهنی می شود. بروز بیماری PKU یک در 10 هزار تولد زنده است و سالانه حدود 120 تا 150 مورد جدید این بیماری در کشور رخ می دهد.

مدیریت بیماری های غیرواگیر وزارت بهداشت برنامه غربالگری بیماری فنیل کتونوریا را طراحی و از سال 1386 در سه استان بزرگ کشور به اجرای آزمایشی گذاشت و با بررسی نقاط ضعف و قوت این برنامه، اکنون مشکلات آن برطرف شده و در آستانه اجرای کشوری قرار دارد. به همین بهانه گفتوگویی مفصلی را با دکتر اشرف سماوات، رییس اداره ژنتیک وزارت بهداشت ترتیب دادیم که در زیر می خوانید.

دکتر اشرف سماوات، در گفتوگو با خبرنگار بهداشت و درمان ایسنا، کنترل بیماری فنیل کتونوریا را به عنوان سردهسته مجموعه کنترل بیماری های متابولیک ارثی عنوان کرد و گفت: با توجه به اهمیت این بیماری، برنامه ای برای کنترل و پیشگیری از بروز آن طراحی و از اواخر سال 1385 به اجرا گذاشته شد.



شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-008

دستورالعمل بالینی کنترل PKU



شماره بازنگری: 00

جمهوری اسلامی ایران
وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
معاونت بهداشت

دستورالعمل کشوری

پیشگیری و کنترل

فنیل کتونوری
(PKU)

و
سایر هیپرفنیل آلانینیماها
HPA

تجدید نظر دوم ۱۳۸۹
مرکز مدیریت بیماری های غیرواگیر
اداره ژنتیک

جمهوری اسلامی ایران
وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
معاونت بهداشت

دستورالعمل بالینی کنترل PKU

" ویژه متخصصین "

۱۳۹۹

تدوین: اعضاء کمیته کشوری بالینی PKU

معاونت بهداشت
مرکز مدیریت بیماری های غیرواگیر

اداره ژنتیک

Clinical evaluation



۵-۹-۲) زمان مناسب جهت نمونه‌گیری در غربالگری:

۱. بهترین زمان جهت نمونه‌گیری در غربالگری خصوصاً غربالگری نوزادان برای بیماری فنیل کتونوری بعد از ۷۲ ساعت از تغذیه کافی نوزاد با شیر مادر (۳ تا ۵ روزه گی نوزاد) می باشد.
۲. از نوزادان نارس (با وزن کمتر از ۱۵۰۰ گرم) باید یک نمونه در روزهای سوم تا پنجم و یک نمونه در یک ماهگی (با وزن بیشتر از ۲۵۰۰ گرم) گرفته شود.
۳. از نوزادان بیمار(بستری در بیمارستان به هر علتی) باید یک نمونه در روزهای سوم تا پنجم و یک نمونه در زمان ترخیص از بیمارستان (در شرایط بهبود) گرفته شود. (الزامات بند ۲ هم مد نظر باشد)
۴. در مورد کودکانی که غربالگری در مورد آنان از ۳ ماهگی تا یکسالگی انجام نشده است نمونه خون برای غربالگری بیماری فنیل کتونوری گرفته می‌شود تا با روش HPLC آزمایش شود. توجه شود از انجام غربالگری با روش اسپکتروفتومتری برای این گروه اکیدا خودداری شود.
۵. در مواردی که نتیجه غربالگری در مورد بیماری فنیل کتونوری منفی است اما نوزاد تاخیر در تکامل دارد نمونه مجدد از کودک گرفته شده و آزمایش تعیین سطح فنیل‌آلانین خون باید با روش HPLC انجام گیرد.
۶. نمونه‌گیری مجدد از نوزادانی که تعویض یا تزریق خون داشته‌اند به فاصله ۴۸ تا ۷۲ ساعت از زمان تعویض خون توصیه می‌گردد.

Classification

Severity of PAH Deficiency	Blood PHE Concentration Pre-treatment	Dietary PHE Tolerance (Intake to Maintain Blood PHE Concentration 120- 360 $\mu\text{mol/L}$)	
		PHE intake (mg/kg/day)	PHE intake (mg/day)
Classical PKU	>1200 $\mu\text{mol/L}$	<20	250-350
Moderate PKU	900-1200 $\mu\text{mol/L}$	20-25	350-400
Mild PKU	600-900 $\mu\text{mol/L}$	25-50	400-600
Mild HPA	360-600 $\mu\text{mol/L}$	>50	No data

Classification

۴-۲-۱) انواع PKU در موارد نقص PAH بر اساس میزان سطح فنیل آلانین به انواع زیر تقسیم بندی می شود:

جدول ۱- دسته بندی PKU بر اساس میزان سطح فنیل آلانین در موارد نقص PAH

سطح Phe	نوع بیماری PKU	اقدامات لازم جهت مراقبت
۴-۶ mg/dl	هایپر فنیل آلانیمیا (HPA)	<ul style="list-style-type: none"> ➤ بیمار تا سه سالگی تحت نظر و بعد ترخیص شود. ➤ آموزش ➤ فراخوان و مراجعه هنگام بلوغ بیماران دختر و بارداری
۶-۱۰ mg/dl	هایپر فنیل آلانیمیا (HPA)	مراقبت بیمارستانی
۱۰-۱۵ mg/dl	Mild PKU	مراقبت بیمارستانی + مراقبت ژنتیک
۱۵-۲۰ mg/dl	Moderate PKU	مراقبت بیمارستانی + مراقبت ژنتیک
بیشتر از ۲۰ mg/dl	کلاسیک	مراقبت بیمارستانی + مراقبت ژنتیک

* خاطر نشان می گردد در موارد فنیل کنونوری غیر کلاسیک هم میزان فنیل آلانین اندکی بالاست و ممکن است در محدوده ۱۰-۲۰ mg/dl باشد، در موارد نادر ممکن است بالای ۱۰ باشد، در تمام این بیماران باید نشوینترین، بیوپترین ادرار و فعالیت DHPR در RBC اندازه گیری شود و در صورت تایید PKU بدخیم با این آزمایشات مراقبت بیمارستانی و مراقبت ژنتیک انجام شود.

Classification

Classic PKU: PAH activity $< 1\%$

Plasma PHE ≥ 20 mg/dL

↑ of PHE, phenyl pyruvate, phenyl lactate,
phenyl acetate, phenyl acetyl glutamine

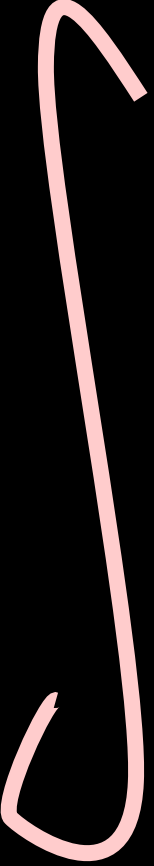
↓ serotonin, epinephrine, norepinephrine, dopamine, GABA

HyperPHE: PAH activity 1-3%

4 > Plasma PHE > 10 mg/dL

BH4 deficiency: PAH cofactor

Classification



Transient HyperPHE: PAH activity $> 5\%$
 $6 > \text{Plasma PHE} > 10 \text{ mg/dL}$
Delay in enzyme maturation
 $6 > \text{Plasma PHE}$; PHE-restricted diet & f/u

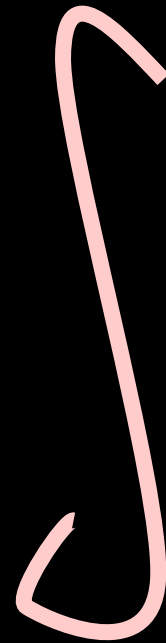
Laboratory & Clinical findings

Laboratory Test or Clinical Symptoms ¹	Newborn (Pre-treatment)	Untreated or Suboptimal Control ²	Treated (Lifetime Good Control) ³
MS/MS NBS on blood spot	↑ to ↑↑PHE, (flagged high if PHE >130 μmol/L) ⁴	n/a	n/a
Blood PHE	↑ to ↑↑	↑ to ↑↑	slightly ↑
Blood TYR	normal or slightly ↓	↓	normal or low normal
PHE:TYR ratio	↑ (>3) ⁴	>6 ⁵	<6 ⁵
Microcephaly	-	+/-	-
Musty body odor	+/-	+/-	-
Decreased pigmentation of skin, hair, iris	-	+/-	+/-

Laboratory & Clinical findings

Laboratory Test or Clinical Symptoms ¹	Newborn (Pre-treatment)	Untreated or Suboptimal Control ²	Treated (Lifetime Good Control) ³
Eczema	-	+/-	-
Intellectual disability	-	+ ⁶	-
Executive function deficits	n/a	+/-	- ⁷
Neurologic symptoms (e.g. seizures, tremors)	-	+/-	-
Behavior problems, attention deficits	-	+	-
Depression, anxiety, agoraphobia	-	+/-	-

Untreated...



Vomiting!!!

Irreversible mental retardation (33%),

Neurologic abnormalities (33% mild),

Abnormal electroencephalograms (EEGs) (80%),

Seizures (25%),

Hyperactivity,

Musty odor (due to phenyl acetate),

Eczema

Offspring of mothers with
untreated PKU or hyperPHEmia



Permanent mental retardation,
Microcephaly,
congenital heart defects,
and other anomalies...

Duration of PHE-restricted diet

Until 2000, School age or younger (10-12 y/o)??

Decreased IQ and poorer school performance...

In case of removing PHE-restricted diet or poor metabolic control:

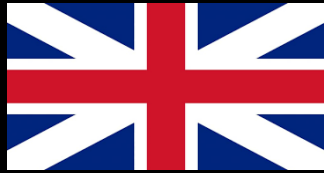
Neurologic deterioration,

Mental aberrations,

Physical changes in the brain (MRI),

Psychiatric problems

Duration of PHE-restricted diet



The United Kingdom Medical Research Council Working Party on Phenylketonuria

PHE-restricted diet in infancy if $\text{PHE} \geq 6.6 \text{ mg/dL} + \downarrow / \text{NL TYR}$

$2 < \text{PHE} < 6 \text{ mg/dL}$: $< 10 \text{ y/o}$

$2 < \text{PHE} < 8 \text{ mg/dL}$: $10\text{-}20 \text{ y/o}$

$2 < \text{PHE} < 11.6 \text{ mg/dL}$: $> 20 \text{ y/o}$



German Investigators

PHE-restricted diet if $\text{PHE} \geq 10 \text{ mg/dL}$

$\text{PHE} < 4 \text{ mg/dL}$: $< 10 \text{ y/o}$

$\text{PHE} < 10 \text{ mg/dL}$: $10\text{-}20 \text{ y/o}$

$\text{PHE} < 20 \text{ mg/dL}$: $> 20 \text{ y/o}$

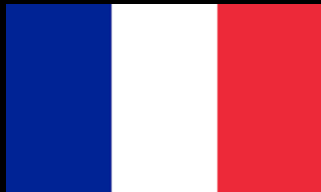
Duration of PHE-restricted diet



The US National Institute of Health

PHE-restricted diet in neonate if PHE > 10 mg/dL as soon as possible (ideally at 7-10 d)

- 2 < PHE < 6 mg/dL: < 12y/o
- 2 < PHE < 15 mg/dL: >12 y/o
- 2 < PHE < 10 mg/dL: lack of data



The French

PHE-restricted diet in neonate if PHE > 10 mg/dL

- 2 < PHE < 6 mg/dL: till 10y/o
- PHE < 15 mg/dL: adolescence
- PHE < 20-25 mg/dL: adulthood

Duration of PHE-restricted diet



Ministry of Health, Iran

$2 < \text{PHE} < 6 \text{ mg/dL}$: $< 12 \text{ y/o}$

$2 < \text{PHE} < 10 \text{ mg/dL}$: $> 12 \text{ y/o}$

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-008

دستورالعمل بالینی کنترل PKU



شماره بازنگری: 00

معاونت بهداشت

Clinical evaluation

≥ 2 mg/dL in <24 hours old neonate*

OR

≥ 4 mg/dL in >24 hours old neonate*

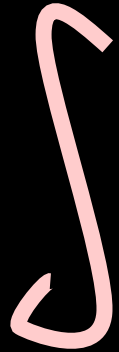
[* by bacterial inhibition assay of dried blood spot]



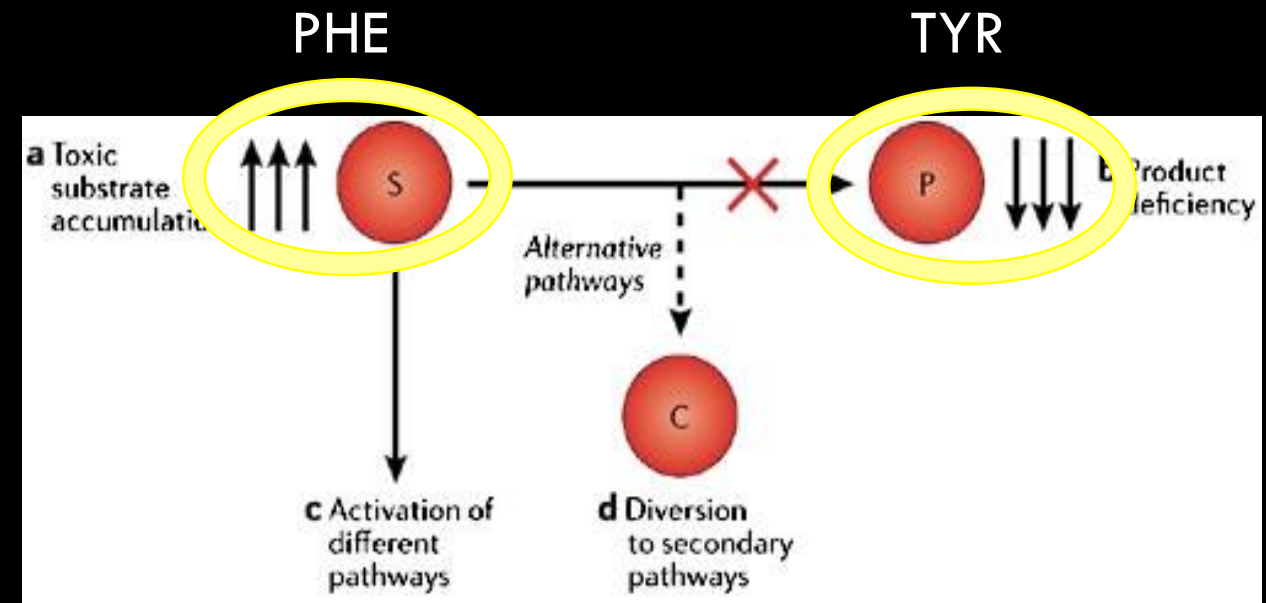
Iran

4 mg/dL in >24 hours old neonate*

Rationale of MNT



- 1) ↓ & maintain lifelong plasma PHE: 2-4hpp PHE: 2-6 mg/dL
- 2) maintain lifelong plasma TYR in NL range
- 3) Promote normal growth, development and health status.

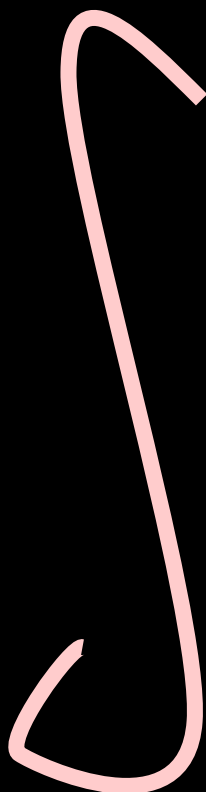


Nutritional Goals



GENERALLY: NL growth rate
NL development
NL nutritional status
Prevent catabolism
Prevent/improve behavioral abnormalities,
Prevent EEG changes & neurologic deterioration
Prevent osteopenia, eczema & musty odor

Growth evaluation



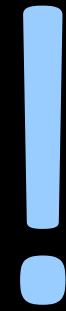
2006 WHO Child Growth Standards*

[* infants 0-24 mo]

AND

2000 CDC Growth Charts*

[* 2-20 years]



FTT vs. Overweight

Nutritional Goals/plasma AA

GENERALLY: 2-4hpp PHE: 2-5 mg/dL
2-4hpp TYR: 0.9-1.8 mg/dL

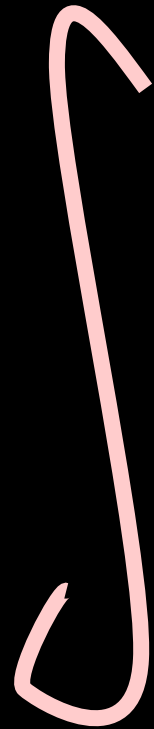
[* by quantitative methods bacterial inhibition assay]

>10 y/o till adulthood: 2-4hpp PHE: 2-8 mg/dL

Adults: 2-4hpp PHE: 2-10 mg/dL

! Not always possible
Acceptable local standards...!!
1 or 2 times/week

In Case of PHE deficiency



GENERALLY: ↑ or ↓ plasma PHE
↓ growth rate (infants and children)
↓ weight (adults)
↓ plasma preAlb
Bone changes
Anemia,
Generalized aminoaciduria & hypoproteinemia
Mental retardation
Hair loss

Consequences of PHE deficiency

در شرایطی که سطح Phe از ۲ کمتر باشد، باید با مشورت با کارشناس تغذیه از محدودیت رژیم کاسته شود و هر هفته تا زمانی که سطح Phe به حد طبیعی برسد و تثبیت شود آزمایش Phe انجام شود. بعد از تثبیت، سطح Phe بر اساس سن، به طور دوره‌ای باید کنترل شود.

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-008

دستورالعمل بالینی کنترل PKU



شماره بازنگری: 00

سازمان بهداشت و آموزش پزشکی

RDI of PHE, TYR and Protein for PKU

INFANTS TO <4 YR ¹			
AGE	PHE (mg/day)	TYR (mg/day)	Protein ² (g/kg/day)
0 to <3 mo ³	130-430	1100-1300	2.5-3.0
3 to <6 mo	135-400	1400-2100	2.0-3.0
6 to <9 mo	145-370	2500-3000	2.0-2.5
9 to <12 mo	135-330	2500-3000	2.0-2.5
1 to <4 years ⁴	200-320	2800-3500	1.5-2.1
AFTER EARLY CHILDHOOD ⁵			
AGE	PHE (mg/day)	TYR (mg/day)	Protein ² (g/day)
>4 yr-adult	200-1100	4000-6000	120-140% DRI for age ⁶
PREGNANCY AND LACTATION ⁷			
AGE	PHE (mg/day)	TYR (mg/day)	Protein ² (g/day)
Trimester 1	265-770	6000-7600	≥70
Trimester 2	400-1650	6000-7600	≥70
Trimester 3	700-2275	6000-7600	≥70
Lactation ⁸	700-2275	6000-7600	≥70

RDI of PHE, TYR and Protein for PKU



TABLE 1-1. Recommended Daily Nutrient Intakes (Ranges) for Infants, Children, and Adults With PKU

Age	Nutrient				
	PHE ¹⁻³ (mg/kg)	TYR ¹ (mg/kg)	Protein ⁴ (g/kg)	Energy ⁴ (kcal/kg)	Fluid ⁵ (mL/kg)
Infants					
0 to < 3 mo	25 - 70	300 - 350	3.50 - 3.00	120 (145 - 95)	180 - 135
3 to < 6 mo	20 - 45	300 - 350	3.50 - 3.00	120 (145 - 95)	180 - 130
6 to < 9 mo	15 - 35	250 - 300	3.00 - 2.50	110 (135 - 80)	145 - 125
9 to < 12 mo	10 - 35 (mg/day)	250 - 300 (g/day)	3.00 - 2.50 (g/day)	105 (135 - 80) (kcal/day)	135 - 120 (mL/day)
Girls and Boys					
1 to < 4 yr	200 - 400	1.72 - 3.00	≥ 30	1,300 (900 - 1800)	900 - 1,800
4 to < 7 yr	210 - 450	2.25 - 3.50	≥ 35	1,700 (1300 - 2300)	1,300 - 2,300
7 to < 11 yr	220 - 500	2.55 - 4.00	≥ 40	2,400 (1650 - 3300)	1,650 - 3,300
Women					
11 to < 15 yr	250 - 750	3.45 - 5.00	≥ 50	2,200 (1500 - 3000)	1,500 - 3,000
15 to < 19 yr	230 - 700	3.45 - 5.00	≥ 55	2,100 (1200 - 3000)	1,200 - 3,000
≥ 19 yr	220 - 700	3.75 - 5.00	≥ 60	2,100 (1400 - 2500)	2,100 - 2,500
Men					
11 to < 15 yr	225 - 900	3.38 - 5.50	≥ 55	2,700 (2000 - 3700)	2,000 - 3,700
15 to < 19 yr	295 - 1,100	4.42 - 6.50	≥ 65	2,800 (2100 - 3900)	2,100 - 3,900
≥ 19 yr	290 - 1,200	4.35 - 6.50	≥ 70	2,900 (2000 - 3300)	2,000 - 3,300

RDI of PHE, TYR and Protein for PKU

POINTS:

- 1) Protein recommendation for...
- 2) Protein recommendation > DRI
- 3) PHE tolerance stability: 2-5 y/o
- 4) PHE recommendation: based on size (↑ with age) and growth rate (↓ with age)
- 5) PHE recommendation: premature infants > full term
- 6) Pregnant women ≤19 y > Pregnant women >19 y
- 7) Nutrient intake during lactation = 3rd trimester of pregnancy

INFANTS TO <4 YR ¹			
AGE	PHE (mg/day)	TYR (mg/day)	Protein ² (g/kg/day)
0 to <3 mo ²	130-430	1100-1300	2.5-3.0
3 to <6 mo	135-400	1400-2100	2.0-3.0
6 to <9 mo	145-370	2500-3000	2.0-2.5
9 to <12 mo	135-330	2500-3000	2.0-2.5
1 to <4 years ⁴	200-320	2800-3500	1.5-2.1
AFTER EARLY CHILDHOOD ⁵			
AGE	PHE (mg/day)	TYR (mg/day)	Protein ² (g/day)
>4 yr-adult	200-1100	4000-6000	120-140% DRI for age ⁶
PREGNANCY AND LACTATION ⁷			
AGE	PHE (mg/day)	TYR (mg/day)	Protein ² (g/day)
Trimester 1	265-770	6000-7600	≥70
Trimester 2	400-1650	6000-7600	≥70
Trimester 3	700-2275	6000-7600	≥70
Lactation ⁸	700-2275	6000-7600	≥70

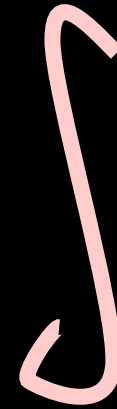
Diet prescription/Dietary PHE

AGE	PHE (mg/day)
0 to <3 mo ²	130-430
3 to <6 mo	135-400
6 to <9 mo	145-370
9 to <12 mo	135-330
1 to <4 years ⁴	200-320

AGE	PHE (mg/day)
>4 yr-adult	200-1100

AGE	PHE (mg/day)
Trimester 1	265-770
Trimester 2	400-1650
Trimester 3	700-2275
Lactation ⁵	700-2275

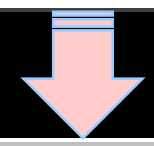
DEPENDS ON:



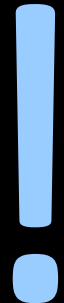
- 1) PAH activity...
- 2) Age
- 3) Growth rate
- 4) Health status
- 5) Energy intake/protein intake

Diet prescription/Dietary PHE

Diagnostic Plasma PHE		Delete Dietary PHE For:
($\mu\text{mol/L}$)	(mg/dL)	(Hours)
240 < 605	4 < 10	24
605 < 1,210	10 < 20	48
1,210 < 2,420	20 < 40	72
$\geq 2,420$	≥ 40	96



Plasma PHE		Dietary PHE
($\mu\text{mol/L}$)	(mg/dL)	(mg/kg)
≤ 605	≤ 10	70
> 605 to ≤ 1210	> 10 to ≤ 20	55
> 1210 to ≤ 1815	> 20 to ≤ 30	45
> 1815 to ≤ 2420	> 30 to ≤ 40	35
> 2420	> 40	25



Diet prescription/Dietary TYR

AGE	TYR (mg/day)
0 to <3 mo ³	1100-1300
3 to <6 mo	1400-2100
6 to <9 mo	2500-3000
9 to <12 mo	2500-3000
1 to <4 years ⁴	2800-3500

AGE	TYR (mg/day)
>4 yr-adult	4000-6000

AGE	TYR (mg/day)
Trimester 1	6000-7600
Trimester 2	6000-7600
Trimester 3	6000-7600
Lactation ⁵	6000-7600

Goal: to maintains treatment plasma TYR

MY_Experience

In case of plasma TYR deficiency:

Supplemental L-TYR

or

More medical formula/table foods

Diet prescription/Dietary TYR



Causes of LOW TYR:

- 1) Not consuming adequate medical food
- 2) consuming medical foods prepared incorrectly with TYR poorly dissolved
- 3) With increased demands in...

Diet prescription/Dietary Protein

Requirement: > RDA due to ...?!

Insufficient protein intake:

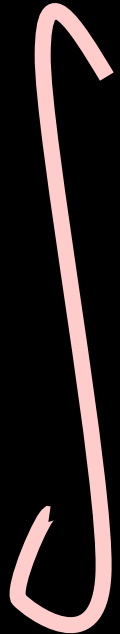
- 1) FTT (infants)
- 2) Poor growth (children)
- 3) Weight loss (Adults)
- 4) ↓ preAlb
- 5) Osteopenia
- 6) Hair loss
- 7) ↓ PHE tolerance

Recommendation of Dietary Protein Intake

Age	Dewey ¹	WHO/FAO/UNU ²	DRI ³	120-140% of DRI ³	Ross Protocol ⁴	GMDI/SERC Guideline
	General population			Individuals with PKU		
	<i>grams protein per kg ideal body weight</i>					
0 to <3 mo	1.5-2.7	1.3	1.5	1.8-2.1	3-3.5	2.5-3
3 to <6 mo	1.2-1.4	1.3	1.5	1.8-2.1	3-3.5	2.0-3
6 to <12 mo	1.0-1.1	1.1	1.5	1.8-2.1	2.5-3	2.0-2.5
1 to <4 yr	1.1	0.9-1.1	1.1	1.3-1.5	2.1	1.5-2.1

MY_Experience

Diet prescription/Energy




Goal:

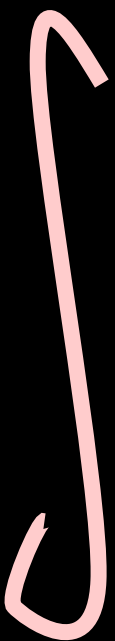
NL weight gain (infants/Children)
NL weight for height (Adults)

Requirement: > RDA; considering hyperactivity

Insufficient energy intake:

- 
- 1) FTT (infants)
 - 2) Poor growth (children)
 - 3) Weight loss (Adults)
 - 4) ↓ preAlb
 - 5) ↑ plasma PHE
 - 7) ↓ PHE tolerance due to ...?!

Diet prescription/Fluid



Requirement: 1.5 cc (neonate)
1.0 cc (Children; Adults)

Consider: fever



Other Nutrients



Fe: Iron deficiency (Neurotoxicity & ↑ Infection)
Ck ferritin & Hb

Ca, VD, protein, other nutrients:

Osteoporosis following bone fracture (Mortality in higher ages)
Ck BMD

Other Nutrients

Zn: Zinc deficiency

Carnitine: Carnitine deficiency

B 12: Megaloblastic anemia
NL MCV (maybe)

Se: Se deficiency (Cardiac problem, Hypothyroidism & ↓ Immunity)

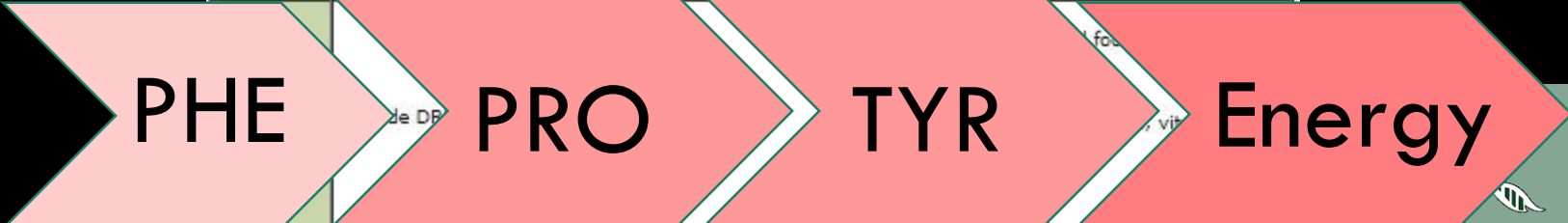
LCPUFA: In < 1 y/o: medical formula/infant formula

Diet prescription



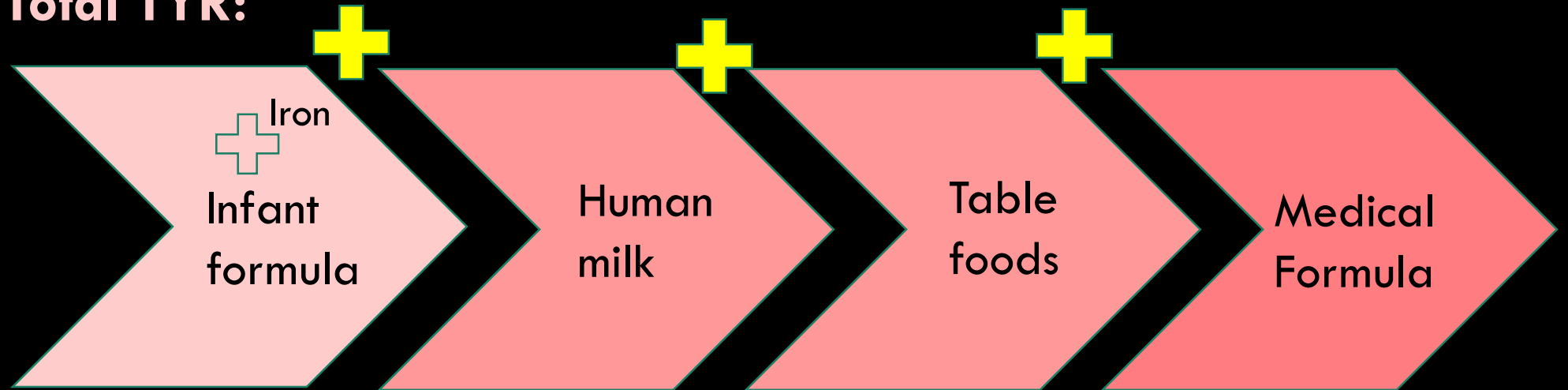
Recommendation & Sources Nutrient Intake

Nutrient	Recommendation	Source
PHE	<p>Provide sufficient PHE intake to allow adequate protein synthesis for growth and health maintenance, and to achieve blood PHE concentrations 120-360 µmol/L.</p> <p>PHE tolerance is dependent on residual PAH activity, age, weight, sex, and life stage.</p>	<p><u>Intact protein</u></p> <p><i>In infants:</i> breast milk or infant formula</p> <p><i>In children and adults:</i> foods such as fruits vegetables and some grains/cereals</p>
Protein	<p>Provide DRI¹</p> <p>Provide an additional 50% for infants and children 0-4 years, and 20-40% for older children and adults if medical food is the major source of protein.</p>	<p><u>PHE-free medical food</u></p> <p>Amino acid-based or GMP protein-based</p> <p><u>Intact PRO</u></p> <p>As described above for PHE source</p>
TYR	<p>Provide DRI¹</p> <p>TYR becomes a conditionally essential amino acid when PHE intake is restricted.</p>	<p>PHE-free medical food</p> <p>Intact PRO</p> <p>Supplemental TYR²</p>
KCAL	<p>Provide DRI¹</p>	<p>PHE-free medical food</p> <p>Intact PRO</p> <p>Free foods³</p> <p>Modified low protein foods⁴</p>



In Case of TYR Deficiency

Total TYR:



! Pure L-TYR
0.5 mg/mL
mixed with fruit purées such as applesauce,
soups, puréed vegetables, and mashed potatoes.

Track of PHE

GENERALLY: There are three methods for keeping track of Phe:

- 1) Counting milligrams (mg) of PHE;
- 2) Counting exchanges of PHE;
- 3) Counting grams (g) of protein.

The two latter, however, are not as detailed and accurate as the former.

Conversion of the methods is as follows:

- 1 g protein = 50 mg PHE;** (2-9 % PHE/g protein)
- 1 exchange = 15 mg PHE;**
- 1 g protein = 3.5 exchanges.**

HE Counting/Protein Counting:

1.



جدول ۳. میانگین محتوی انرژی و مواد مغذی شیر و گروه های غذایی

انرژی (kcal)	پروتئین (g)	فنیل آلانین (mg)	تیروزین (mg)	مقدار	گروه غذایی
۷۳	۱/۰۷	۴۸	۵۵	۱۰۰ سی سی	شیر مادر
۶۳	۳/۴	۱۶۴	۱۶۴	۱۰۰ سی سی	شیر کامل گاو

جدول ۳. میانگین محتوی انرژی و مواد مغذی شیر و گروه های غذایی

انرژی (kcal)	پروتئین (g)	فنیل آلانین (mg)	تیروزین (mg)	مقدار	گروه غذایی
۳۰	۰/۶	۳۰	۲۰	۱ واحد	نان و غلات
۶۰	۰/۵	۱۵	۱۰	۱ واحد	میوه ها
۱۰	۰/۵	۱۵	۱۰	۱ واحد	سبزی ها
۶۰	۰/۱	۵	۴	۱ واحد	چربی ها
۶۵	۰/۱	۵	۴	۱ واحد	غذاهای آزاد (گروه الف)
۵۵	۰	۰	۰	۱ واحد	غذاهای آزاد (گروه ب)

HE Counting/Protein Counting:

2.

غذا	وزن (گرم)	مقدار تقریبی (مقیاس خانگی)	فنیل آلانین (میلی گرم)	تیروزین (میلی گرم)	پروتئین (گرم)	انرژی (کیلوکالری)
ذرت ، بلال (خوشه متوسط)	21	1/3 ear	30	25	0.6	19
ذرت ، پخته شده ، خوشه درسته	20	2 Tbsp	32	26	0.7	22
برنج ، آماده ، قهوه ای	25	2 Tbsp	32	24	0.6	27
برنج ، آماده ، سفید ، دانه بلند	26	2 Tbsp	36	23	0.7	33
برنج ، آماده ، سفید ، متوسط قد و دانه کوتاه	26	2 Tbsp	32	20	0.6	33
پاستا، ماکارونی ، پخته شده	12	1 Tbsp + 1-1/2 tsp	31	18	0.6	18
پاستا، نودل ، پخته شده	13	1 Tbsp + 1 tsp	26	14	0.5	17
پاستا، اسپاگتی	19	2 Tbsp	33	17	0.6	21
سیب زمینی ، تنوری شده ، بدون پوست	30	1/4 cup	31	26	0.7	33
سیب زمینی ، جوشیده شده ، بدون پوست	39	1/4 cup	30	25	0.7	34
سیب زمینی ، جوشیده شده ، با پوست	40	1/4 cup	32	28	0.8	34
سیب زمینی ، سرخ کرده (۱/۲ * ۱/۲ * ۲)	20	4 fries	32	19	0.7	64
سیب زمینی ، تهیه شده در مایکروفر ، با پوست	29	3 Tbsp	27	23	0.6	29
سیب زمینی ، سرخ شده در تابه	29	3 Tbsp	30	18	0.7	61
آرد ، کبک	8	1 Tbsp + 1 tsp	31	19	0.6	30

HE Counting/Protein Counting:

2.

غذا	وزن (گرم)	مقدار تقریبی (مقیاس خانگی)	فنیل آلانین (میلی گرم)	تیروزین (میلی گرم)	پروتئین (گرم)	انرژی (کیلوکالری)
کلم بروکلی ، تازه یا منجمد ، پخته شده	20	2 Tbsp	18	13	0.6	6
کلم بروکلی ، تازه یا منجمد ، خام	16	3 Tbsp	14	7	0.3	3
کلم ، خرد شده ، چینی ، پخته شده	32	3 Tbsp	15	10	0.5	4
کلم ، خرد شده ، چینی ، خام	35	1/2 cup	15	10	0.5	5
کلم ، خرد شده ، قرمز ، پخته شده	37	1/4 cup	13	7	0.4	8
کلم ، خرد شده ، قرمز ، خام	35	1/2 cup	15	8	0.5	10
کلم ، خرد شده ، سفید ، پخته شده	52	1/3 cup	15	8	0.5	10
کلم ، خرد شده ، سفید ، خام	35	1/2 cup	14	7	0.4	8
هویج ، تازه یا پخته شده	39	1/4 cup	14	8	0.4	18
هویج ، قطعه قطعه شده	55	1/2 cup	18	11	0.6	24
گل کلم ، پخته شده	23	3 Tbsp	16	10	0.4	6
گل کلم ، منجمد ، پخته شده	22	2 Tbsp	13	8	0.4	4
گل کلم ، خام	25	1/4 cup	18	11	0.5	6
کرفس ، خرد شده ، پخته شده	75	1/2 cup	11	5	0.4	11
کرفس ، خرد شده ، خام	60	1/2 cup	11	5	0.4	9
خیار ، قطعه قطعه شده	104	1 cup	16	9	0.6	14

Medical Formula:

Now Available In:  Iran

-- انتخاب نمائید --

COMIDA-PKUB FORMULA • ۵۰۰ G POWD Cream Caramel
MILK COMIDA PKUB FORMULA CREAM (CREAM-ORANG-LEMON) ۵۰۰ G POWD
MILK COMIDA PKUB FORMULA CREAM (CREAM-ORANG-LEMON) ۵۰۰ G POWD
MILK COMIDA PKUB FORMULA • ۵۰۰ G POWD
MILK COMIDA PKUB FORMULA • ۵۰۰ G POWD
MILK PHENEX-۲۰۴۰۰ G POWD
MILK PKU EXPRESS ۱۵ -VITAFLO- ۲۵ G SACHET ۱۵ TROPICALL
MILK PKU EXPRESS ۱۵ -VITAFLO- ۲۵ G SACHET LEMON
MILK PKU EXPRESS ۱۵ -VITAFLO- ۲۵ G SACHET ORANGE
MILK PKU EXPRESS ۱۵ -VITAFLO- ۲۵ G SACHET UNFLAVORED
MILK PKU GEL VITAFLO ۲۴ G SACHE ORANGE
MILK PKU GEL VITAFLO ۲۴ G SACHE ORANGE
MILK PKU GEL VITAFLO ۲۴ G SACHE RASPBERRY
MILK PKU GEL VITAFLO ۲۴ G SACHE RASPBERRY
MILK PKU GEL VITAFLO ۲۴ G SACHET UNFLAVORED
MILK PKU GEL VITAFLO ۲۴ G SACHET UNFLAVORED
MILK PKU UNFLAVORED POWD ۲۴ G POWD UNFLAVORED
MILK PKU UNFLAVORED POWD ۲۴ G POWD VANILLA
PKU COOLER ۲۰ RED- ۱۷۲ ML LIQUID
PKU COOLER ۲۰ YELLOW- ۱۷۲ ML LIQUID

Monitoring: Nutritional Status

Domain Measures	Infants (0- <1 yr)	Children (1- <8 yrs)	Children & Adults (8-18 yrs)	Adults	Planning Pregnancy or Pregnant	Postpartum and Lactation
Assessment of Clinical Status						
Nutrition visit in clinic (dietary intake and nutrient analysis ¹ , nutrition-related physical findings, nutrition counseling, diet education)	Weekly to every 3 months	Monthly to every 6 months	Every 6-12 months	Every 6-12 months	Monthly to per trimester	At 6 weeks postpartum, then every 6 months
Interim nutrition contact (diet adjustment based on blood PHE and TYR, or counseling at clinic or by phone/electronic communication)	Twice weekly to weekly	Weekly to monthly	Weekly to monthly	Monthly	Once to twice weekly	Weekly to monthly
Anthropometrics ² (weight, length or height, weight for length or BMI, head circumference through 36 months and as indicated)	At every clinic visit	At every clinic visit	At every clinic visit	At every clinic visit	At every clinic visit	At every clinic visit
Quality of life (QoL) ³	Yearly					
Neurocognitive testing ⁴	As appropriate for age					

Monitoring: Biochemical Status

Domain Measures	Infants (0- <1 yr)	Children (1- <8 yrs)	Children & Adults (8-18 yrs)	Adults	Planning Pregnancy or Pregnant	Postpartum and Lactation
Assessment of Biochemical Status (Routine)						
PHE (plasma, serum, or whole blood ⁵)	Twice weekly to weekly	Weekly to monthly	Weekly to monthly	Monthly	Once to twice weekly	Monthly

۵-۱۰-۱) آزمایشات دوره ای کنترل درمان

در شروع درمان باید آزمایش Phe هر هفته بروش HPLC تا رسیدن به سطح قابل قبول در بیمارستان منتخب PKU مرکز استان انجام شود. هنگامی که سطح Phe به حد طبیعی رسید و تثبیت شد، پس از رسیدن سطح فنیل آلانین به مقدار هدف آزمایشات کنترل سطح Phe و بررسی بالینی و تنظیم رژیم غذایی بیمار با مشاوره کارشناس تغذیه هر ماه تا پایان سه سالگی، از سه سالگی تا شش سالگی باید هر سه ماه یک بار، از شش تا دوازده سالگی هر شش ماه یک بار، از ۱۲ سالگی به بالا آزمایشات کنترل درمان هر سال باید آزمایشات کنترل سطح Phe و بررسی بالینی و تنظیم رژیم غذایی بیمار با مشاوره کارشناس تغذیه صورت می گیرد.

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-008

دستورالعمل بالینی کنترل PKU

شماره بازنگری: 00



Monitoring: Biochemical Status

Domain Measures	Infants (0- <1 yr)	Children (1- <8 yrs)	Children & Adults (8-18 yrs)	Adults	Planning Pregnancy or Pregnant	Postpartum and Lactation
Assessment of Biochemical Status (Routine)						
TYR (plasma, serum, or whole blood) ⁵	Twice weekly to weekly	Weekly to monthly	Weekly to monthly	Monthly	Twice weekly to weekly	Monthly
Complete amino acid profile ⁵	As indicated ⁶	At every clinic visit	At every clinic visit	At every clinic visit	Weekly to monthly	At every clinic visit
Transthyretin (prealbumin)	6-12 months	6-12 months	6-12 months	6-12 months	Monthly to per trimester	6-12 months
Albumin or total protein	6-12 months or as indicated	6-12 months or as indicated	6-12 months or as indicated	6-12 months or as indicated	Per trimester	6-12 months or as indicated
Complete blood count	6-12 months	6-12 months	6-12 months	6-12 months	Per trimester	6-12 months
Ferritin	6-12 months	6-12 months	6-12 months	6-12 months	Per trimester	6-12 months
Vitamin D 25-OH	6-12 months	6-12 months	6-12 months	6-12 months	Per trimester	6-12 months

Monitoring: Biochemical Status

Domain Measures	Infants (0- <1 yr)	Children (1- <8 yrs)	Children & Adults (8-18 yrs)	Adults	Planning Pregnancy or Pregnant	Postpartum and Lactation
Assessment of Biochemical Status (Conditional)⁷						
Comprehensive metabolic panel, serum vitamin B ₁₂ , erythrocyte folate, zinc, copper, essential fatty acids	Yearly or as indicated	Yearly or as indicated	Yearly or as indicated	Yearly or as indicated	At first visit and then as indicated	Yearly or as indicated

Monitoring: Biochemical Status

Domain Measures	Infants (0- <1 yr)	Children (1- <8 yrs)	Children & Adults (8-18 yrs)	Adults	Planning Pregnancy or Pregnant	Postpartum and Lactation
Assessment of Bone Density						
DXA scan (Dual-energy X-ray absorptiometry)	n/a	Every 5 years beginning with baseline at age 5	Every 5 years	Every 5 years	n/a	n/a

Ck BMD



In case of indication in < 5 y/o
Once in > 10 y/o; if NL: 5 y later;



Every 2 year if NL

Every year if abNL

Monitoring:

۵-۱۴) مانیتورینگ بیماران به صورت زیر توصیه می‌شود

- ✓ در موارد کنترل نشده فراخوان و مراقبت‌ها به صورت مکرر (هفته‌ای یک بار) انجام شود، در صورتی که پزشک تعیین کند فراخوان با فواصل نزدیک‌تر انجام شود.
- ✓ در موارد کنترل شده فراخوان و مراقبت‌ها تا سن ۳ سالگی حداقل ماهی یک بار، ۳ تا ۶ سالگی هر سه ماه یک بار، ۶ تا ۱۲ سالگی هر شش ماه یک بار و بزرگتر از ۱۲ سال، سالی یک بار انجام گردد، در صورتی که پزشک تعیین کند، فراخوان با فواصل نزدیک‌تر انجام شود.
- ✓ ارزیابی شناختی-عصبی در سن ۱۲ و ۱۸ سالگی انجام گردد.
- ✓ در بیماری‌هایی که در بیش از ۵۰٪ موارد سطح فنیل‌آلانین در یک دوره ۶ ماهه در محدوده خارج از نرمال باشد بایستی ارزیابی و آموزش‌های مجدد صورت گیرد و در صورت نیاز مشاوره‌های روانشناسی انجام شود. حتی ممکن است نیاز به بستری بیمار باشد.
- ✓ بعضی از فرآورده‌های غذایی محدود از نظر فنیل‌آلانین، از نظر ویتامین‌ها و املاح به میزان کافی غنی نمی‌شوند. در صورت استفاده از این فرآورده‌ها، سطح سالانه آمینو اسیدهای پلازما، هموسیستئین، متیل‌مالونیک، هموگلوبین، فریتین، MCV، ویتامین‌ها، مواد معدنی مانند کلسیم، روی، سلنیوم و هورمون پاراتیروئید برای تمام رده‌های سنی باید سالانه اندازه‌گیری شود. اغلب برای بیماران مبتلا به PKU، ویتامین‌ها و مکمل‌های معدنی باید تجویز شود.
- ✓ نیاز به پروتئین جهت شیرخواران حدود ۲ تا ۳ گرم به ازای هر کیلوگرم وزن در روز است. پس از توقف رشد انسان این نیاز تدریجاً به یک گرم به ازای هر کیلوگرم وزن بدن در روز تقلیل می‌یابد. کفایت غذایی به خصوص با توجه به سطح فنیل‌آلانین و تیروزین خون و ارزیابی رشد و تکامل شیرخوار تعیین می‌گردد.
- ✓ تمام بیماران PKU اعم از کلاسیک و غیر کلاسیک نیاز به فالوآپ تا پایان عمر دارند

شماره سند: HD- IMD-00-MN-WI-008

دستورالعمل بالینی کنترل PKU

شماره بازنگری: 00



سازمان بهداشت و آموزش پزشکی

Sample:

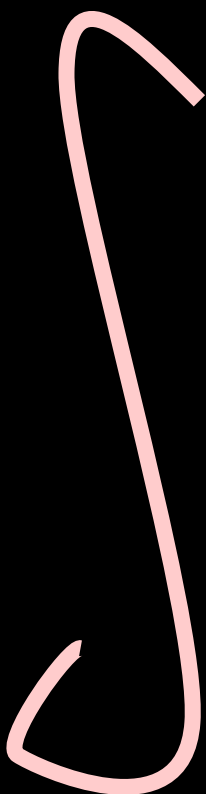
Sex: F
 Age: 20 y/o
 ht: 163
 wt: 58



TABLE 1-1. Recommended Daily Nutrient Intakes (Ranges) for Infants, Children, and Adults With PKU

Age	Nutrient				
	PHE ¹⁻³ (mg/kg)	TYR ¹ (mg/kg)	Protein ⁴ (g/kg)	Energy ⁴ (kcal/kg)	Fluid ⁵ (mL/kg)
Infants					
0 to < 3 mo	25 - 70	300 - 350	3.50 - 3.00	120 (145 - 95)	160 - 135
3 to < 6 mo	20 - 45	300 - 350	3.50 - 3.00	120 (145 - 95)	160 - 130
6 to < 9 mo	15 - 35	250 - 300	3.00 - 2.50	110 (135 - 80)	145 - 125
9 to < 12 mo	15 - 35 (mg/day)	250 - 300 (g/day)	3.00 - 2.50 (g/day)	110 (135 - 80) (kcal/day)	145 - 125 (mL/day)
Girls and Boys					
1 to < 4 yr	200 - 400	1.72 - 3.00	≥ 30	1,300 (900 - 1800)	900 - 1,800
4 to < 7 yr	210 - 450	2.25 - 3.50	≥ 35	1,700 (1300 - 2300)	1,300 - 2,300
7 to < 11 yr	220 - 500	2.55 - 4.00	≥ 40	2,400 (1650 - 3300)	1,650 - 3,300
Women					
11 to < 15 yr	250 - 750	3.45 - 5.00	≥ 50	2,200 (1500 - 3000)	1,500 - 3,000
15 to < 19 yr	220 - 700	3.75 - 5.00	≥ 55	2,100 (1400 - 2500)	1,400 - 2,500
≥ 19 yr	220 - 700	3.75 - 5.00	≥ 60	2,100 (1400 - 2500)	2,100 - 2,500
Men					
11 to < 15 yr	225 - 900	3.38 - 5.50	≥ 55	2,700 (2000 - 3700)	2,000 - 3,700
15 to < 19 yr	295 - 1,100	4.42 - 6.50	≥ 65	2,800 (2100 - 3900)	2,100 - 3,900
≥ 19 yr	290 - 1,200	4.35 - 6.50	≥ 70	2,900 (2000 - 3300)	2,000 - 3,300

Sample:



PHE: 220 mg/d (lower limit of RDI)

TYR: 4500 mg/d (3750-5000 mg)

Pro: 60 g/d

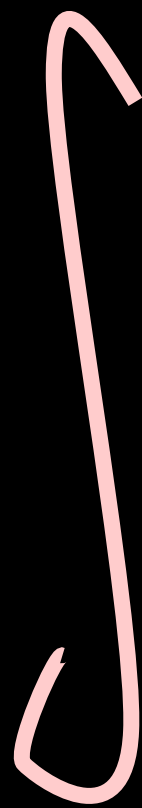
E: 2100 kcal/d (PA: 1.45 due to hyperactivity)

Fluid: 2100 ml/d

TABLE 1-1. Recommended Daily Nutrient Intakes (Ranges) for Infants, Children, and Adults With PKU

Age	Nutrient				
	PHE ¹⁻³ (mg/kg)	TYR ¹ (mg/kg)	Protein ⁴ (g/kg)	Energy ⁴ (kcal/kg)	Fluid ⁵ (mL/kg)
Infants					
0 to < 3 mo	25 - 70	300 - 350	3.50 - 3.00	120 (145 - 95)	160 - 135
3 to < 6 mo	20 - 45	300 - 350	3.50 - 3.00	120 (145 - 95)	160 - 130
6 to < 9 mo	15 - 35	250 - 300	3.00 - 2.50	110 (135 - 80)	145 - 125
9 to < 12 mo	10 - 35 (mg/day)	250 - 300 (g/day)	3.00 - 2.50 (g/day)	105 (135 - 80) (kcal/day)	135 - 120 (mL/day)
Girls and Boys					
1 to < 4 yr	200 - 400	1.72 - 3.00	≥ 30	1,300 (900 - 1800)	900 - 1,800
4 to < 7 yr	210 - 450	2.25 - 3.50	≥ 35	1,700 (1300 - 2300)	1,300 - 2,300
7 to < 11 yr	220 - 500	2.55 - 4.00	≥ 40	2,400 (1650 - 3300)	1,650 - 3,300
Women					
11 to < 15 yr	250 - 750	3.45 - 5.00	≥ 50	2,200 (1500 - 3000)	1,500 - 3,000
15 to < 19 yr	250 - 750	3.75 - 5.00	≥ 55	2,100 (1400 - 2500)	1,500 - 2,000
≥ 19 yr	220 - 700	3.75 - 5.00	≥ 60	2,100 (1400 - 2500)	2,100 - 2,500
Men					
11 to < 15 yr	225 - 900	3.38 - 5.50	≥ 55	2,700 (2000 - 3700)	2,000 - 3,700
15 to < 19 yr	295 - 1,100	4.42 - 6.50	≥ 65	2,800 (2100 - 3900)	2,100 - 3,900
≥ 19 yr	290 - 1,200	4.35 - 6.50	≥ 70	2,900 (2000 - 3300)	2,000 - 3,300

Sample:



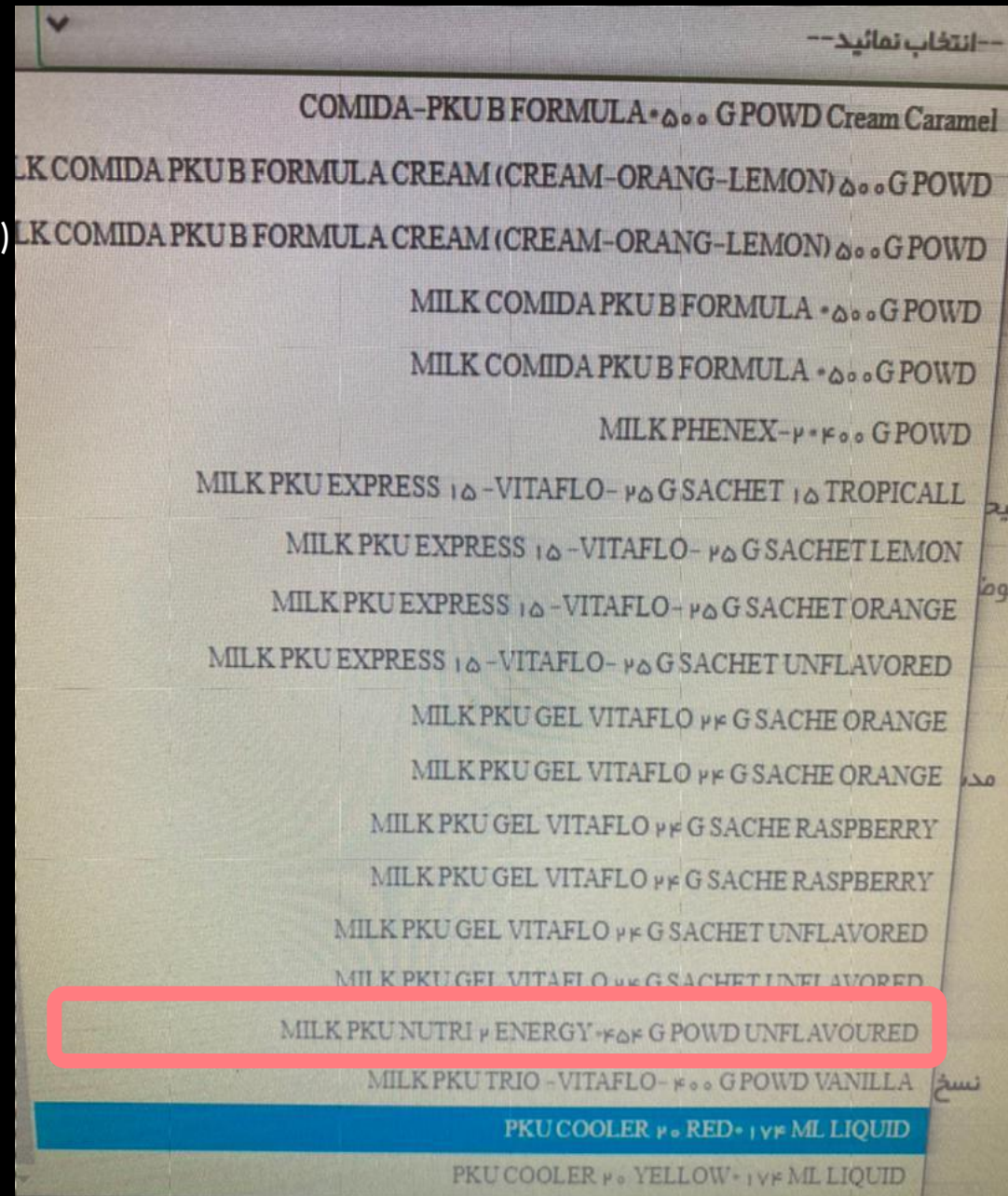
PHE: 220 mg/d (lower limit of RDI)
 TYR: 4700 mg/d (3750-5000 mg)
 Pro: 60 g/d
 E: 2100 kcal/d (PA: 1.45 due to hyperactivity; 1400-2500 kcal)
 Fluid: 2100 ml/d

Food Group	Serving	PHE_mg	TYR_mg	Protein_mg	Energy_mg
Bread	3	90	60	1.8	90
Fat	3	15	12	0.3	180
Fruit	3	45	30	1.5	180
Vegetable	2	30	20	1	20
Free_A	3	15	12	0.3	195
Free_B	10	-	-	-	550
Low protein food	2	30	24	0.2	300
	-	225	158	5.1	1515

Sample:

PHE: 220 mg/d (lower limit of RDI)
 TYR: 4200 mg/d (lower limit of RDI; 3750-5000 mg)
Pro: 60 g/d
 E: 2100 kcal/d (PA: 1.45 due to hyperactivity)
 Fluid: 2100 ml/d

$$60 - 5.1 = 54.9$$

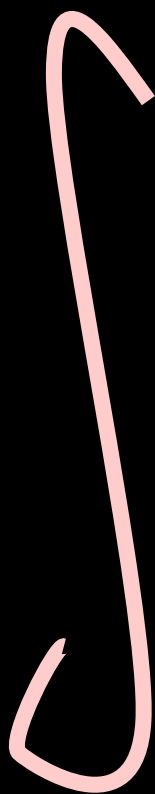


Sample:

PHE: 220 mg/d (lower limit of RDI)
TYR: 4200 mg/d (3750-5000 mg)
Pro: 60 g/d
E: 2100 kcal/d (PA: 1.45 due to hyperactivity;)
Fluid: 2100 ml/d

$60 - 5.1 = 54.9$ g protein to b covered by PKU Nutri-2

100g PKU Nutri-2: 27g protein
 ≈ 200 54.9g protein to b covered by PKU Nutri-2



PKU Nutri-2



PKU Nutri 2 Energy

Food for special medical purposes. For the dietary management of proven **phenylketonuria (PKU)** in children over 1 year of age. A phenylalanine-free powder drink mix containing a balanced mix of the other essential and non-essential amino acids, carbohydrates, fat, vitamins, minerals, trace elements.

With sugars and sweetener.*
* for flavoured variant only.

Flavours: unflavoured and orange.

Important notice: For enteral use only. Not for parenteral use.* Must be used under medical supervision. Not suitable as a sole source of nutrition. Suitable for children over 1 year of age.
Suitable only for individuals with proven phenylketonuria.

Storage: Store in cool dry place (<25 oC). Always replace container lid after use. Once opened reseal can and use within 1 month.

Precautions: The product should not be used as a sole source of protein but must be given in conjunction with natural protein and other nutrients to supply the phenylalanine, fluid and general nutrition requirements of the patient in medically prescribed quantities.

Suggested intake: The quantity of feed and the dilution should be determined by a clinician or dietician only, and is dependent on age, bodyweight and medical condition of the patient.

Recommended feed concentration: It is recommended that the patient starts at a 1 to 5 dilution and builds up to a 1 to 4 dilution.

Osmolality (Unflavoured)

1 to 5 (i.e. 100 g powder plus 500 ml water) = 720 mOsmol/kg H2O
1 to 4 (i.e. 100 g powder plus 400 ml water) = 910 mOsmol/kg H2O

Osmolality (Orange flavour)

1 to 5 (i.e. 100 g powder plus 500 ml water) = 770 mOsmol/kg H2O
1 to 4 (i.e. 100 g powder plus 400 ml water) = 980 mOsmol/kg H2O

These dilutions are guidelines only. Can be taken as a more concentrated drink or paste, but additional water or diluted drinks must be taken at the same time.

Ingredients for unflavoured:

Dried Glucose Syrup, Refined Vegetable Oil (Canola, High Oleic Safflower, Medium Chain Triglycerides (Palm Kernel and/or Coconut Oil)), L-Glutamine, L-Proline, L-Asparagine, L-Lysine Hydrochloride, Tripotassium Citrate, L-Tyrosine, L-Leucine, Disodium Hydrogen Phosphate, L-Serine, L-Valine, L-Isoleucine, Tricalcium Citrate, Calcium Phosphate Tribasic, L-Alanine, L-Threonine, Sugar, Magnesium Hydrogen Phosphate, L-Arginine, L-Citrulline, L-Cystine, Choline Bitartrate, Taurine, Emulsifier (E472c), L-Histidine, L-Methionine, L-Tryptophan, L-Ascorbic Acid, M-Inositol, Ferrous Sulphate, Zinc Sulphate, L-Carnitine, DL-alpha Tocopheryl Acetate, Manganese Sulphate, Nicotinamide, Calcium-D-Pantothenate, Copper Sulphate, Thiamine Hydrochloride, Pyridoxine Hydrochloride, Riboflavin, Vitamin A Acetate, Folic Acid, Potassium Iodide, Sodium Selenite, Chromium Chloride, Sodium Molybdate, Vitamin K1, D-Biotin, Vitamin D3, Cyanocobalamin.



Unflavoured	Unit	Per 100 g powder
Energy	kJ	1691
	Kcal	402
Protein equivalent	g	27

Sugars	g	4.7
Fat	g	14
Saturates	g	1.6
Fibre	g	0
Salt	g	1.59
Minerals and trace elements		
Sodium	mg	636
	mmol	27.7
Potassium	mg	914
	mmol	23.4
Calcium	mg	883
	mmol	22.0
Magnesium	mg	140
	mmol	5.8
Phosphorus	mg	883
	mmol	22.0
Chloride	mg	511
	mmol	14.4
Iron	mg	15.3
Zinc	mg	12.0
Copper	mg	1.2
Iodine	µg	144
Manganese	mg	2.3

Sample:

PHE: 220 mg/d (lower limit of RDI)

TYR: 4200 mg/d (3750-5000 mg)

Pro: 60 g/d

E: 2100 kcal/d (PA: 1.45 due to hyperactivity; 1400-2500 kcal)

Fluid: 2100 ml/d

$$2100 \text{ kcal} - (1515 \text{ kcal from food} + 800 \text{ kcal from medical formula}) = 2315 \text{ g}$$

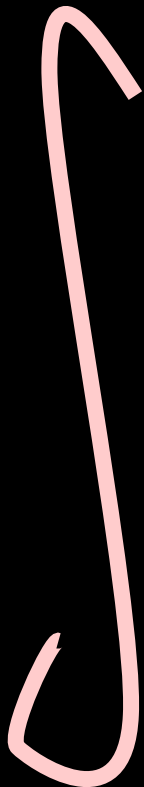
100g PKU Nutri-2: 402 kcal energy

≈200

800g protein to be covered by PKU Nutri-2

Sample:

PKU Nutri-2



Chromium	µg	24.5
Molybdenum	µg	37.6
Selenium	µg	45.6
Vitamins		
Vitamin A	µg RE/ER	500
Vitamin D	µg	12
Vitamin E	mg-α-TE/ET	9.6
Vitamin K	µg	48
Thiamin	mg	0.8
Riboflavin	mg	0.8
Niacin	mg	5
	mg NE/EN	10.8
Vitamin B6	mg	0.8
Folic acid	µg	240
Vitamin B12	µg	2
Pantothenic acid	mg	3.2
Vitamin C	mg	62.5
Taurine	mg	680
L-Carnitine	mg	32
Choline	mg	250
Inositol	mg	56
Amino acids		
L-Citrulline	g	0.84
L-Cystine	g	0.78
L-Histidine	g	0.58
L-Isoleucine	g	1.87
L-Leucine	g	2.08
L-Methionine	g	0.53
L-Phenylalanine	g	-
L-Threonine	g	1.04
L-Tryptophan	g	0.33
L-Tyrosine	g	2.39
L-Valine	g	1.67
L-Alanine	g	1.45
L-Arginine	g	0.84
L-Asparagine	g	2.60

Sample:

PHE: 220 mg/d (lower limit of RDI)

TYR: 4200 mg/d (lower limit of RDI; 3750-5000 mg)

Pro: 60 g/d

E: 2100 kcal/d (PA: 1.45 due to hyperactivity; 1400-2500 kcal)

Fluid: 2100 ml/d

(158 mg from food + 4780 kcal from medical formula) = 4940 g

100g PKU Nutri-2: 2390 mg TYR

≈200

4780g protein to b covered by PKU Nutri-2

More Information

The screenshot shows the SSIEM website with the following elements:

- Browser address bar: ssiem.org/dietitians/ssiem-dietitians-group/about-sseim-dg
- SSIEM logo and navigation menu: HOME, ABOUT US, JIMD, EVENTS, NATIONAL SOCIETIES, RESOURCES, TRAINING, JOB VACANCIES, MEMBERS AREA, ADULT WG.
- DIETITIANS dropdown menu.
- Hero section for Genetic Metabolic Dietitians International (GMDI) with a search bar.
- Left sidebar menu: ABOUT, Home, About GM, Member Resources.
- Main content area with a logo for "معاونت بهداشت" (Health Assistance) and the title "عنوان سند دستورالعمل بالینی کنترل PKU" (Title of the Clinical Practice Guidelines for PKU Control).

عنوان سند دستورالعمل بالینی کنترل PKU

ویرایش نخست در قالب اسناد اداره ژنتیک

Medical Nutrition Therapy in “Inborn Errors of Amino Acid Metabolism” (PKU)

Presented By:

Dr. Maryam Abdollahzadeh
Ph.D. in Nutrition Sciences
School of Nutrition and Food Sciences
Shiraz University of Medical Sciences
Email: maryamabdh@gmail.com



Thanks...