



Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite

Clinica Pediatrica - Ospedale S.Paolo - Via A.di Rudini, 8 -20142 Milano
Tel. 028911062 - Fax 0289150125 - www.apmmc.it - info@apmmc.it

NEWS
Anno XIII - Numero 1 - Maggio 2010

E.S.PKU 2009

NUOVE SPERANZE PER IL TRATTAMENTO DELLA PKU

Durante la conferenza, sono stati presentati i dati relativi alle nuove frontiere di trattamento per i soggetti affetti da PKU; in particolare, il Prof. Nicola Longo, dell'Università di Salt Lake City, Utah, ha condiviso le sue esperienze di trattamento con Kuvan/BH4, aggiornandoci anche sullo stato dell'arte sui trial clinici in corso.

Miglioramento del controllo dei livelli di fenilalanina

I pazienti "responders" al trattamento con Kuvan (in commercio in USA dal 2008) hanno dimostrato di avere un miglior controllo dei loro valori plasmatici di fenilalanina, dando luogo in alcuni casi alla possibilità di godere di un ampliamento della dieta. I nuovi metodi di screening (Tandem Mass) hanno inoltre contribuito ad un migliore controllo, dando la possibilità di porre diagnosi a 5 giorni di vita e di iniziare il trattamento dietetico entro gli 8 giorni, garantendo così valori di fenilalanina iniziali più bassi e rendendo così possibile un controllo della phe più precoce.

Trial di fase 2 per il trattamento con PAL

Al momento è in corso un trial di fase 2 per il trattamento con l'enzima PAL-PEG; sembra che esso possa essere disponibile per uso pubblico non prima di 4 anni. Sono stati presentati i risultati dei trial di fase 1, che hanno messo in luce una riduzione significativa dei livelli di fenilalanina plasmatici del 36-97% (media 62%). La fase 2 esaminerà l'efficacia più dettagliatamente, con risultati attesi per la fine del 2010. Successivamente, seguiranno le fasi 3 e 4, molta strada di deve percorrere perché la terapia sostitutiva con l'enzima PAL-PEG diventi realtà, sebbene questi dati preliminari sembrino incoraggianti.

10 RAGIONI PER ASSOCIARSI ALL'APMMC...

1. Dateci 2 ragioni per non farlo
2. Per non essere da soli
3. E' per il futuro dei nostri figli
4. Se i prodotti sono esentabili è anche grazie al lavoro dell'APMMC
5. L'associazione dialoga con le istituzioni per l'esenzione
6. L'associazione utilizza il ricavato anche per borse di studio
7. L'associazione paga le attrezzature di laboratorio
8. L'associazione aiuta la ricerca
9. L'associazione provvede ad informare circa i nuovi prodotti
10. Occorrono solo 20 euro

MILANOPEDIATRIA 2010

Dal 18 al 20 novembre si svolgerà il congresso MILANOPEDIATRIA 2010, ormai storico appuntamento biennale che come nelle scorse edizioni vedrà come protagonisti i maggiori esperti di fama nazionale ed internazionale nel campo della pediatria, della nutrizione e della prevenzione.

LE RICETTE DI ELISABETTA...

Penne peperoni e pinoli (4 porzioni)

PHE TOT mg. 255

Circa 63,7 mg. PHE a porzione,

0,8 equivalenti di cereali

2,75 equivalenti di verdura

Difficoltà:

Facile

Tempo:

Veloce



Ingredienti	mgPHE
280 gr. penne Loprofin	35
1 peperone giallo 200 gr	80
1 peperone rosso 200 gr	80
pinoli 15 gr	60
olio ExtraVergineOliva	
Sale	
Pepe	
Prezzemolo quanto basta	



Lavare, pulire e tagliare a filetti i peperoni e farli abbrustolire al grill del forno.



Spellarli, tagliarli a filetti sottili e saltarli in padella per pochi minuti con olio, i pinoli e una presa di sale.



Aggiungere le penne appena scolate e farle saltare in padella per un minuto per insaporirle. Servire con una manciata di prezzemolo tritato.

NOVITA'



Schoxxi: è un cioccolato buonissimo, venduto in 2 diversi formati: il primo è una barretta classica tipo novi o lindt, il secondo è a ostie, per guarnizioni di torte o altro.

1 equivalente di cereali (10 mg di fenilalanina) = 13,5 g. circa



My Snack Salatini: Sono dei salatini da aperitivo fatti a bastoncini.

1 equivalente di cereali (10 mg di fenilalanina) = 29 g. circa