



Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite

L'importanza delle Associazioni nel rapporto famiglie-centri di cura

Raffaele Cassani

Vice- Presidente Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite



Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite





Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite

FENILCHETONURIA

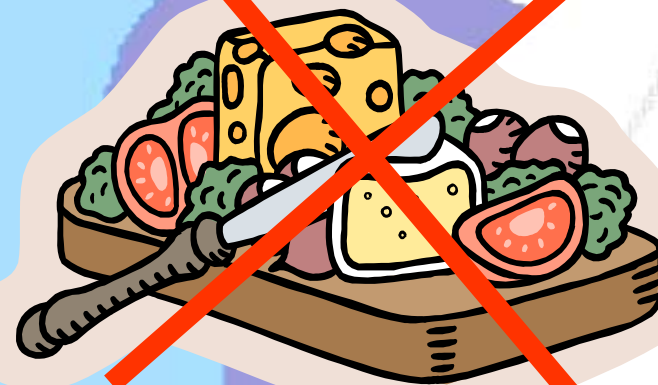
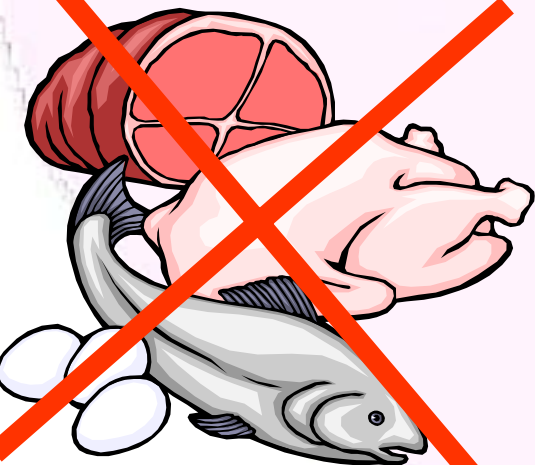


- deficit di fenilalanina-idrossilasi (epatico): 98% dei casi
- 1:9000 nati (1:5000 isole)
- screening neonatale (legge 5 Febbraio 1992)
- grave ritardo psichico e motorio / embriofetopatia da fenilchetonuria materna

terapia = dietoterapia = prevenzione...
...dall'epoca neonatale all'età adulta
per tutta la vita



Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite



UNIVERSITA' DI MILANO
DIPARTIMENTO MATERNO-INFANTILE - OSPEDALE SAN PAOLO

Direttore: Prof. M. Giovannini

CLINICA PEDIATRICA - UNIVERSITA' DI MILANO

UNITA' "MALATTIE METABOLICHE"

Coordinatore: Prof. E. Riva

CLINICA

D Casero

L Fiori

S Paci

Bonza M

Salvatici E

Cagnoli G

Sala F

Colombo V

El Hoska S

Giulini Neri I

Gasparri M

TERAPIA NUTRIZIONALE

C Agostoni

S Scaglioni

AM Lammardo

Bertolotti D

Zuvadelli J

CONSULENTI SPECIALISTI

G Radaelli epidemiologo

C Lenti neuropsichiatra inf.

N Massetto neurofisiologo

P Mirazita psicologo

V Mariani psicologa

LABORATORIO

MG Bruzzese

A Biffi

C Damele

E Vitari

B Vergani



Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite

Nursery - Ospedale di nascita



Comunicazione telefonica richiesta di
ricovero obbligatorio presso il centro
Regionale Accreditato e sommaria
anticipazione della possibile patologia
ricontrata.



Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite

Fenilchetonuria: segni e sintomi se patologia non trattata precocemente

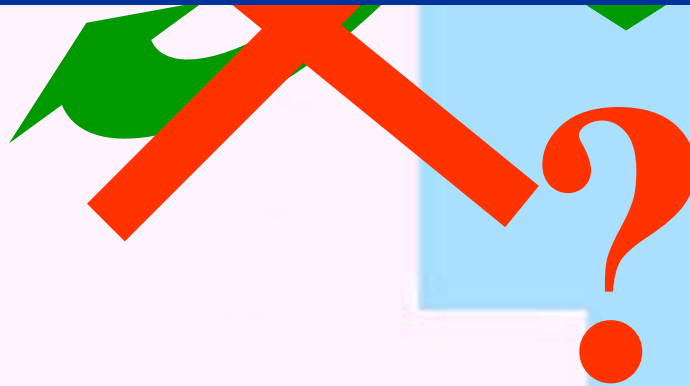
- Capelli biondi, occhi azzurri
- Mascella prominente, ipoplasia smalto dentale
- Eczema
- Microcefalia
- Ritardo mentale progressivo
- Ritardo motorio con deficit di acquisizione delle tappe di sviluppo
- Ipertono, possibili crisi convulsive
- Odore anomalo tipico delle urine....



Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite

Incontro con
la famiglia del

BISOGNI



Cen
Reg
Acc



Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite

Comitato di Accoglienza

...un aiuto per chi si trova in difficoltà, una voce amica che capisce e conosce il tuo problema, senza timore di non essere udita e vedrai che tutto sarà 'più' semplice...

Cremona & Provincia
• Famiglia Nava
Tel. 0362840372

Degano & Provincia
• Famiglia Anzi - Degano - Tel. 035945196

Biella & Provincia
• Famiglia Agosta - Saronno - Tel. 030919405
• Famiglia Baroni - Roncastone - Tel. 030072157
• Famiglia Faldè - Roncastone - Tel. 0300971213

Milano & Provincia
• Famiglia Turca - Milano - Tel. 02861800
• Famiglia Tarnucci - Milano - Tel. 0239502702
• Famiglia Borsari - Inzago - Tel. 0240044636
• Famiglia Casari - Carugate - Tel. 0391404708
• Famiglia Piro - Inzago - Tel. 023949898
• Famiglia Pappo - Sesto Mare - Tel. 0239505039

Forlì & Provincia
• Famiglia Della Pigna - Forlì - Tel. 05419489

Novara & Provincia
Famiglia Tola - Sallente - Tel. 0321062140

Parma & Provincia
• Famiglia Sabbatini - Roncole - Tel. 030405282
• Famiglia Corbelli - Toghiani - Tel. 030344771
• Famiglia Todi - Todi - Tel. 030294071



Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite

Responsabilità nella alimentazione del bambino

- 1 Ricordati, anche un piccolo "assaggio" di alcuni cibi può contenere un quantitativo tale di fenilalanina che supera il quantitativo giornaliero consentito della dieta. Quindi offrite solamente cibo consigliato dai genitori.
- 2 Comunicare ai genitori se il bambino ha rifiutato alcuni cibi preparati per lui. In questo modo nei giorni seguenti si può modificare i tipi di cibi nella dieta
- 3 Se qualcuno chiede informazioni sulla dieta del bambino, rispondergli che non tollera cibi ricchi di proteine.
- 4 **Molto Importante!** Ricordati che questo è un bambino normale e può fare tutto quello che i bambini della sua età possono fare !!!



Numeri Utili

IL NOSTRO NOME, INDIRIZZO E TELEFONO:



SEAMO REFERIBILI A:



IN CASO DI EMERGENZA CONTATTARE:



ISTRUZIONI SPECIALI E NOTE:

A.P.M.C.

Guida per le
Babysitter
di bambini PKU

Associazione
Prevenzione
Malattie
Metaboliche
Congenite

02 8911062
02 89150125
<http://www.apmcc.it>
info@apmcc.it



Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite

Che cosa fare quando il bambino PKU ha fame e non si dispone della copia della sua dieta?



Bisognerebbe avere a disposizione biscotti e pane "aproteici" forniti dai genitori, oppure in caso di necessità, utilizzare alimenti naturali a basso contenuto di fenilalanina come:

- mela
- arancia
- pera
- mandarino
- banana
- succo di arancia conservato
- limonata ed aranciata o altre bibite (le bibite NON devono essere LIGHT)

E' utile comunicare sempre ai genitori che cosa e quanto ha mangiato il bambino a scuola in modo da permettere il corretto proseguimento della dieta, nell'ambito dell'apporto giornaliero permesso.

Informazioni Utili:







A.P.M.M.C.

Informazioni per gli insegnanti con bambini PKU nelle loro classi

Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite

- ☎ 02 8911062
- ☎ 02 89150125
- 🌐 <http://www.apmmc.it>
- ✉ info@apmmc.it



Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite



Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite

pkulnsieme

**Appunti di Viaggio del
20th E.S. PKU Meeting**



**27 - 29 Ottobre 2006
TORREMOLINOS - SPAGNA**



Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite

pkulnsieme

**Appunti di Viaggio del
21th E.S. PKU Meeting**



**19 - 21 Ottobre 2007
TORREMOLINOS - SPAGNA**



Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite



A.P.M.M.C.
Associazione Prevenzione
Malattie Metaboliche Congenite

Pku in Cucina con Fantasia

richiedi le prime 3 schede

Cos'è il ricettario "Pku in cucina con fantasia"? E' uno strumento pensato e realizzato da alcuni genitori con l'obiettivo di migliorare ed incrementare il numero di ricette realizzabili seguendo la dieta-terapia.

Perché è uno strumento nuovo? Perché è molto esplicitivo e realizzato con stile professionale. Ogni scheda, plastificata e ad anelli, riporta sul fronte gli ingredienti, la fotografia del piatto e gli ingredienti. Sul Retro in semplici e chiari passaggi fotografati la realizzazione della ricetta.

Come è strutturata l'opera? E' suddivisa in 6 sezioni contraddistinte dai colori diversi: **Arancione** - Antipasti & **Azzurro** - Pane, pizze e torte salate & Verde - Primi Piatti & **Rosso** - Secondi Piatti & **Violetto** - Dolci e Gelati & **Grigio** - Tecniche e preparazioni di Base.

Perché non "stona" in nessuna cucina? Perché le schede sono contenute in un raccoglitore ad anelli, sono plastificate e lavabili e il raccoglitore è contenuto in un elegante cofanetto di plastica.

Come fare per averlo? E' semplice, basta richiederlo in segreteria, le prime tre schede "campione" verranno inviate gratuitamente. Oppure mandando un e-mail a: info@apmmc.it oppure sul sito internet compilando il form nella pagina "richiedi materiale" nella sezione "INIZIATIVE".

Perché solo le prime tre schede sono gratis? Perché per realizzare l'opera, che al momento è composta da 35 schede, 1 raccoglitore ed un cofanetto, l'Associazione richiede un contributo minimo (che non copre tutti i costi) a titolo di "offerta" come recupero delle spese di realizzazione e spedizione.

Come funziona il piano di spedizioni? Al momento del ricevimento delle 3 schede verranno allegati 2 bollettini postali pre-stampati, uno servirà per avviare il piano di spedizione "materiale" e saranno spedite 7 schede per volta (con l'esclusione della spedizione del cofanetto che sarà accompagnato da sole 4 schede) oppure, pagando il secondo bollettino postale si riceverà l'intera opera in unica spedizione. Attenzione, bisogna spedire 1 solo bollettino. Comunque il tutto sarà accompagnato da una sorta di "manuale d'istruzione".



Associazione Prevenzione
Malattie Metaboliche
Congenite

C/o Clinica Pediatrica
Ospedale S. Paolo
Via A. di Rudini, 8
20134 MILANO
Tel. 02 80911062
Fax 02 80910125
E-mail: info@apmmc.it
<http://www.apmmc.it>



Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite

I CONGRESSO NAZIONALE
SOCIETÀ ITALIANA PER L'EDUCAZIONE ALLA SALUTE (SPES)

VIII CONGRESSO NAZIONALE
SOCIETÀ ITALIANA DI NUTRIZIONE

67° CORSO DI AGGIORNAMENTO
SEZIONE LOMBARDA - SOCIETÀ

con la partecipazione di:

COMITATO DI NUTRIZIONE dell'ESPGHAN
EUROPEAN ACADEMY OF NUTRITIONAL SCIENCES (EANS)
SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE (SIPPS)
ASSOCIAZIONE PREVENZIONE MALATTIE METABOLICHE CONGENITE (APMMC)
DOCTOR PEDIATRIA

Tavole Rotonde – Workshops su:

- NUTRIZIONE DEL NEONATO DAI FABBISOGNI ALLE TECNICHE
- LE SCELTE ALIMENTARI FINO A 2 ANNI
- NUTRIENTI, CRESCITA E SVILUPPO
- NUTRIRE L'INTESTINO
- PROTEGGERE LA MENTE
- GENITORI E COMPORTAMENTO ALIMENTARE
- OBESITÀ E LIVELLI DI INTERVENTO
- INTERVENTI SULLE REALTÀ EXTRACOMUNITARIE: IN ITALIA E NEL MONDO
- MALATTIE METABOLICHE: NUOVE TERAPIE
- LE MALATTIE RARE: DALLA RICERCA ALLA CLINICA
- ALLERGIA: PREVENIRE NUTRENDO
- RESPIRARE SALUTE
- PREVENIRE E CURARE L'ASMA
- LA CULTURA DELLE VACCINAZIONI
- VACCINARE L'ADOLESCENTE
- I VACCINI: OGGI E PER IL FUTURO
- IL PEDIATRA E LE SPECIALITÀ D'ORGANO

COORDINAMENTO SCIENTIFICO: G. Banderali - M. Sala - S. Scaglioni - G. Stival
SEGRETERIA SCIENTIFICA: F. Farina - M. Gasparri - I. Giulini Neri - F. Sala - E. Sabatini

CLINICA PEDIATRICA OSPEDALE S. PAOLO - UNIVERSITÀ DI MILANO
Via A. di Rudini, 8 - 20142 Milano - Tel 02 81844640
Fax 02 50323381 - E-mail: info@milanopediatria.it

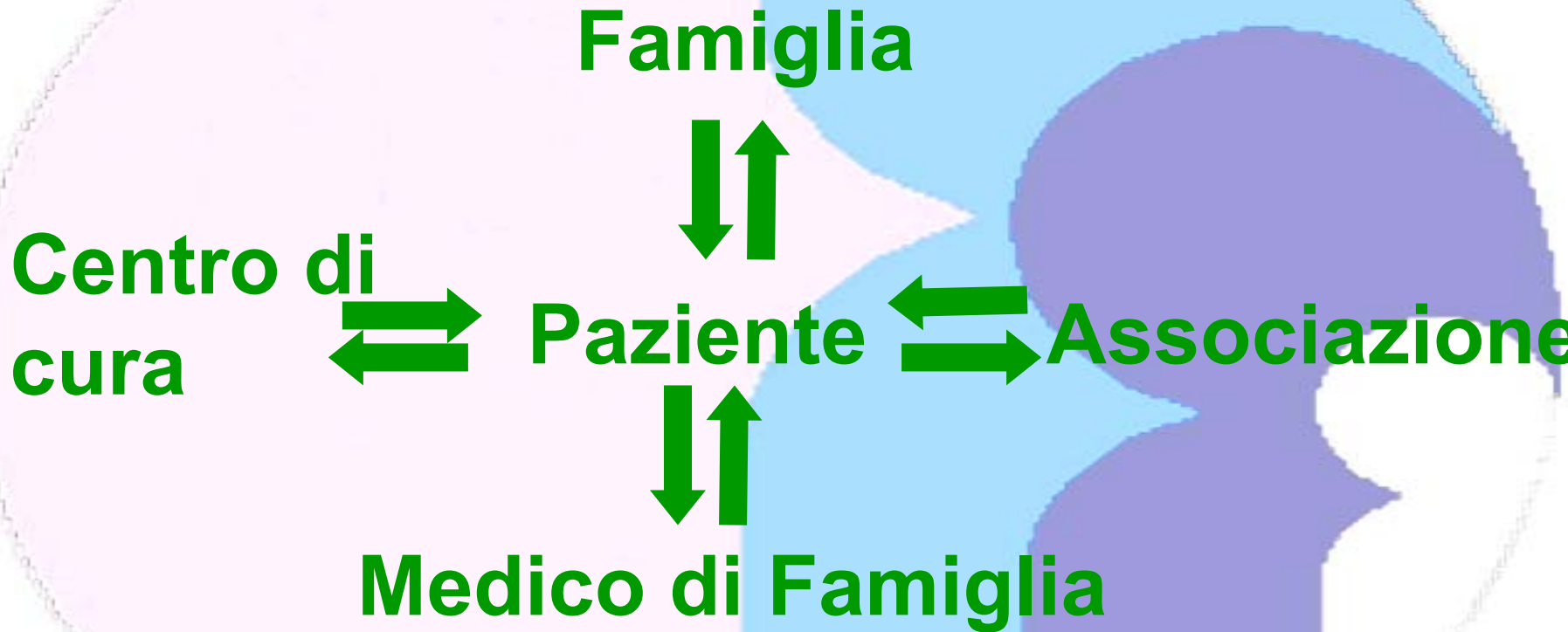
SEGRETERIA ORGANIZZATIVA: DOMM INTERNATIONAL
Via Rossini, 1 - 20122 Milano
Tel 02 7779181 Fax 02 76000181
E-mail: stefania.sella@milanopediatria.it

PROGRAMMA, INFORMAZIONI, ISCRIZIONI ED ABSTRACT FORM SONO DISPONIBILI ALL'INDIRIZZO:
www.milanopediatria.it

È STATA INOLTATA RICHIESTA PER ACCREDITAMENTO ED ATTRIBUZIONE DI CREDITI FORMATIVI



Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite





Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite



Grazie