



**ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ
ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ
«Η ΔΙΑΤΡΟΦΗ ΣΤΗΝ ΥΓΕΙΑ ΚΑΙ ΣΤΗ ΝΟΣΟ»**



ΔΙΠΛΩΜΑΤΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ
«Διατροφικές γνώσεις ασθενών με Φαινυλκετονουρία»

Καλοτεράκη Ειρήνη
Διαιτολόγος- Διατροφολόγος

ΤΡΙΜΕΛΗΣ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ

Γραμματικοπούλου Μαρία, Λέκτορας Διατροφής & Διαιτολογίας, Τμήμα Ιατρικής
Πανεπιστημίου Θεσσαλίας, Επιβλέπουσα Καθηγήτρια

Μπόγδανος Δημήτριος, Καθηγητής Ρευματολογίας και Αυτοάνοσων Νοσημάτων, Τμήμα
Ιατρικής Πανεπιστημίου Θεσσαλίας, Μέλος Τριμελούς Επιτροπής

Γκιοξάρη Αριστεά, Επίκουρη Καθηγήτρια Διατροφής & Διαιτολογίας, Τμήμα Επιστήμης
Διατροφής και Διαιτολογίας Πανεπιστημίου Πελοποννήσου, Μέλος Τριμελούς Επιτροπής

Λάρισα, 2024



**UNIVERSITY OF THESSALY
SCHOOL OF HEALTH SCIENCES
FACULTY OF MEDICINE
POSTGRADUATE STUDIES PROGRAM
NUTRITION IN HEALTH AND DISEASE**



DIPLOMA THESIS
«Nutritional knowledge of patients with Phenylketonuria»

Περιεχόμενα

ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΠΙΝΑΚΩΝ ΚΑΙ ΔΙΑΓΡΑΜΜΑΤΩΝ	4
ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ	6
ΠΕΡΙΛΗΨΗ	7
ABSTRACT	8
ΕΙΣΑΓΩΓΗ	9
1. ΦΑΙΝΥΛΚΕΤΟΝΟΥΡΙΑ.....	10
1.1 Υπερφαινυλαλανιναιμίες.....	10
1.2 Κλασική Φαινυλκετονουρία.....	11
1.3 Νεογνικός έλεγχος.....	12
1.4 Μητρική φαινυλκετονουρία	14
2. ΒΑΣΙΚΕΣ ΑΡΧΕΣ ΤΗΣ PKU	15
2.1 Βασικές Αρχές Δίαιτας της PKU	15
2.2 Αρχές διαιτητικής διαχείρισης.....	16
2.3 Τρόφιμα που απαγορεύονται σε μία δίαιτα χαμηλή σε φαινυλαλανίνη.....	16
3. ΠΑΓΚΟΣΜΙΩΣ ΕΡΕΥΝΕΣ ΓΙΑ ΤΗΝ PKU	20
4. ΔΙΑΤΡΟΦΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ ΓΙΑ ΤΗΝ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ ΤΗΣ PKU	23
5. ΣΚΟΠΟΣ ΤΗΣ ΕΡΕΥΝΑΣ	24
6. ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΥΛΙΚΑ	25
6.1 Περιγραφή ερωτηματολογίου	25
Περιγραφή του δείγματος.....	25
6.2 Τρόπος συλλογής.....	25
6.3 Στατιστική ανάλυση	26
7. ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ.....	27
7.1 Δημογραφικά χαρακτηριστικά του δείγματος	27
7.2 Διατροφικές συμπεριφορές και χαρακτηριστικά του δείγματος.....	31
7.3 Mediterranean Diet Adherence Screener (MEDAS)	52
8. ΣΥΖΗΤΗΣΗ- ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ.....	64
9. ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	68
Βιβλιογραφία.....	68
10. ΠΑΡΑΡΤΗΤΑΜΑΤΑ.....	69
10.1 Mediterranean Diet Adherence Screener (MEDAS)	69

ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΠΙΝΑΚΩΝ ΚΑΙ ΔΙΑΓΡΑΜΜΑΤΩΝ

Πίνακας 1: Τροφές με χαμηλές πρωτεΐνες που μπορούν να καταναλωθούν χωρίς περιορισμούς σε μια δίαιτα χαμηλή σε φαινυλαλανίνη	18
Πίνακας 2: Δημογραφικά χαρακτηριστικά και ανθρωπομετρικά χαρακτηριστικά του δείγματος	27
Πίνακας 3: Κατανομή Επαγγελματικής Απασχόλησης, Οικογενειακής Κατάστασης, Εκπαιδευτικού Επιπέδου και Τόπου Καταγωγής του δείγματος:	29
Πίνακας 4: Διατροφικές συνήθειες και η κατανάλωση ισοδυνάμων σε ασθενείς με Φαινυλκετονουρία (PKU)	31
Πίνακας 5: Διατροφικές συμπεριφορές των ερωτηθέντων που ακολουθούν αυτή τη στιγμή δίαιτα για PKU	33
Πίνακας 6: Κατανομή του δείγματος σύμφωνα με τις γνώσεις τους στα επίπεδα φαινυλαλανίνης	35
Πίνακας 7: Κατανομή του δείγματος σύμφωνα με την άποψη τους για την δίαιτα PKU που ακολουθούν	37
Πίνακας 8: Κατανομή του δείγματος σύμφωνα με την άποψη τους για την προτεινόμενη δίαιτα PKU που ακολουθεί	40
Πίνακας 9 : Κατανομή του δείγματος σύμφωνα με την άποψη τους για την προτεινόμενη δίαιτα PKU που ακολουθεί	43
Πίνακας 10: Κατανομή του δείγματος με PKU σύμφωνα με ερωτήσεις βασισμένες στο αν ασκείται	45
Πίνακας 11: Βαθμολογία και ποσοστά του δείγματος σύμφωνα με την γνώση του να αναγνώριση τρόφιμα που δεν μπορεί να καταναλώσει ελεύθερα	47
Πίνακας 12: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος για το αν χρησιμοποιούν το ελαιόλαδο ως κύρια πηγή μαγειρικού λίπους	52
Πίνακας 13: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα τις κουταλιές σούπας ελαιόλαδο που καταναλώνει σε μία μέρα	52
Πίνακας 14: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος χωρισμένα σε Έλληνες και άτομα από το εξωτερικό ανάλογα με το αν καταναλώνουν το ελαιόλαδο ως κύρια πηγή λίπους μαγειρέματος	53
Πίνακας 15: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με τις μερίδες λαχανικών που καταναλώνει καθημερινά	53
Πίνακας 16: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με τις μερίδες φρούτων που καταναλώνει την ημέρα	54
Πίνακας 17: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα τις μερίδες κόκκινου κρέατος που καταναλώνει κάθε εβδομάδα	55
Πίνακας 18: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με το πόσες κουταλιές βούτυρο, μαργαρίνη ή κρέμα γάλακτος καταναλώνετε καθημερινά;	55
Πίνακας 19: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με το πόσα ποτά με ζάχαρη καταναλώνει κάθε εβδομάδα	56
Πίνακας 20 : Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με τα ποτήρια κρασί που καταναλώνει κάθε εβδομάδα	57
Πίνακας 21 : Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με τις μερίδες όσπρια που καταναλώνει κάθε εβδομάδα	58
Πίνακας 22 : Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με τις μερίδες ψάρι που καταναλώνει κάθε εβδομάδα	58
Πίνακας 23: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με τις μερίδες αρτοσκευασμάτων που καταναλώνει κάθε εβδομάδα	59

Πίνακας 24: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με τις φορές που καταναλώνει ξηρούς καρπούς κάθε εβδομάδα	59
Πίνακας 25: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα την προτίμηση του στο κοτόπουλο και την γαλοπούλα περισσότερο από το βοδινό, το χοιρινό ή τα λουκάνικα.....	60
Πίνακας 26: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με την εβδομαδιαία κατανάλωση σε πιάτα με τομάτα, σκόρδο, κρεμμύδι και ελαιόλαδο	60
Πίνακας 27: Βαθμολογία και ποσοστά του δείγματος σύμφωνα με το Mediterranean Diet Adherence Screener (MEDAS)	62
 Διάγραμμα 1: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος που θεωρεί πως τα παρακάτω τρόφιμα δεν μπορεί να καταναλώσει ελεύθερα στην διατροφή του	 48

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Θα ήθελα να ευχαριστήσω θερμά την επιβλέπουσα καθηγήτρια κυρία Μαρία Γραμματικοπούλου για τη βοήθεια, την καθοδήγηση και τις εποικοδομητικές της παρατηρήσεις. Πάνω απ' όλα για την άριστη συνεργασία της ώστε να ολοκληρωθεί η παρούσα διπλωματική εργασία. Επίσης θα ήθελα να ευχαριστήσω την κύρια Μάρθα Σπηλιώτη, Βαρβάρα Μυλωνά και Αριστέα Γκιοζάρη Τέλος, οφείλω ένα ξεχωριστό ευχαριστώ στην οικογένεια μου και στους φίλους μου για την στήριξη, την υπομονή και την αγάπη τους.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η φαινυλκετονουρία οφείλεται στην έλλειψη ενεργότητας της υδροξυλάσης της φαινυλαλανίνης στο ήπαρ, ο εγκέφαλος, στον οποίο δεν εκφράζεται το ένζυμο, και όχι το ήπαρ είναι το όργανο που καταστρέφεται από τα υψηλά επίπεδα φαινυλαλανίνης στο αίμα, λόγω έλλειψης της ηπατικής υδροξυλάσης της φαινυλαλανίνης.

Σκοπός της έρευνας αυτής, ήταν να διαπιστωθεί ο βαθμός γνώσεων της διατροφικής διαχείρισης της φαινυλκετονουρία από ασθενείς με αντίστοιχη διάγνωση. Στη χώρα μας δεν υπάρχουν αντίστοιχες μελέτες καθώς ο αντίστοιχος πληθυσμός είναι πολύ μικρότερος.

Οι συμμετέχοντες ήταν 27 άτομα ηλικίας >14 - >60 από τα οποία 19 γυναίκες (70,4%) και 8 άντρες (29,6%). Τα δεδομένα συλλέχθηκαν από ένα πλήθος ανθρώπων, μεγάλου εύρους ηλικιών, εθνικοτήτων και κοινωνικών τάξεων. Τα ερωτηματολόγια αυτό διανεμήθηκε μέσω κοινωνικών δικτύων (Facebook, Instagram, Messenger) αλλά και από συνεργασία με διάφορα νοσοκομεία. Ο κάθε ασθενής είχε την δυνατότητα να το κοινοποιήσει σε επαφές του που γνώριζε ότι έπασχαν με φαινυλκετονουρία ή σε ομάδες με άτομα που έπασχαν με PKU ή κάποιος συγγενής τους.

Σύμφωνα με τα αποτελέσματα το 66,7% του δείγματος ακολουθεί συνέχεια δίαιτα με PKU. Παράλληλα, ένα μεγάλο ποσοστό (88,8%) δηλώνει πως θεωρεί την δίαιτα με PKU υγιεινή και πως το 51,9% συμφωνεί πως λαμβάνουν αρκετή πρωτεΐνη στα γεύματα του. Επιπρόσθετα, δόθηκαν στο δείγμα 46 τρόφιμα και έπρεπε να επιλέξει ποια τρόφιμα δεν μπορεί να καταναλώσει ελεύθερα. Πάνω από το 70% (19 άτομα) γνώριζε τα τρόφιμα που δεν μπορούν να καταναλώσουν καθόλου ή ελεύθερα. Ωστόσο, μόλις το 25,9% γνώριζε πως το μπρόκολο και το αβοκάντο δεν μπορούν να τα καταναλώνουν ελεύθερα. Ο αριθμός των τροφίμων που δεν μπορούσαν να καταναλώσουν ελεύθερα ήταν 25. Δεν υπήρχε ούτε ένα τρόφιμο από αυτά που να έχει εντοπιστεί από όλο το δείγμα και να έχει πληρότητα 100%. Επομένως θα μπορούσαμε να θεωρήσουμε πως το δείγμα μας έχει μια καλή γνώση όσο αφορά τα τρόφιμα που μπορούν και δεν μπορούν να έχουν στην διατροφή τους .

Τέλος, παρατηρήθηκε το 74,1% του δείγματος δήλωσε πως χρησιμοποιεί το ελαιόλαδο ως κύρια πηγή λίπους μαγειρέματος εκ των οποίων το 63% ήταν Έλληνες. Γενικά το δείγμα έδειξε πως ξέρει και κατανοεί το διατροφικό πλάνο που τους έχει δοθεί από τους ειδικούς για την ασθένεια τους.

Λέξεις κλειδιά: Φαινυλκετονουρία, Επίπεδα φαινυλαλανίνης, υποκατάστατα πρωτεΐνης

ABSTRACT

Phenylketonuria is due to a lack of phenylalanine hydroxylase activity in the liver, the brain, in which the enzyme is not expressed, and not the liver is the organ that is damaged by high levels of phenylalanine in the blood, due to a lack of hepatic phenylalanine hydroxylase.

The purpose of this research was to determine the level of knowledge of the nutritional management of phenylketonuria by patients with a corresponding diagnosis. In our country there are no corresponding studies as the corresponding population is much smaller.

The participants were 27 people aged >14 - >60 of which 19 women (70.4%) and 8 men (29.6%). The data was collected from a multitude of people of a wide range of ages, nationalities and social classes. These questionnaires were distributed through social networks (Facebook, Instagram, Messenger) but also through collaboration with various hospitals. Each patient was allowed to share with contacts they knew had phenylketonuria or groups with people with PKU or a relative.

According to the results, 66.7% of the sample continues with PKU. At the same time, a large percentage (88.8%) states that they consider the PKU diet to be healthy and that 51.9% agree that they receive enough protein in their meals. In addition, the sample was given 46 foods and had to choose which foods it cannot freely consume. More than 70% (19 people) knew the foods they cannot consume at all or freely. However, only 25.9% knew that broccoli and avocado cannot be freely consumed. The number of foods that they could not freely consume was 25. There was not a single food item that was not identified from the entire sample and does not have 100% completeness. Therefore, we could consider that our sample has a knowledge regarding the foods they can and cannot have in their good diet.

Finally, it was observed that 74.1% of the sample stated that olive oil was the main source of cooking fat, of which 63% were Greeks. In general, the sample showed that they know and understand the nutritional plan given to them by the specialists for their disease.

Key words: Phenylketonuria, phenylalanine level, protein substitutes

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Με τον όρο αυτοάνοσα νοσήματα εννοούμε γενικά τα νοσήματα στα οποία το ανοσολογικό σύστημα στρέφεται εναντίον του ίδιου του οργανισμού, στοχεύοντας τα κύτταρα, τους ιστούς και τα όργανα του. Υποφυσιολογικές συνθήκες, ρόλος του ανοσολογικού συστήματος είναι η προστασία του οργανισμού από λοιμώξεις προκαλούμενες από βακτήρια, ιούς ή άλλους επιβλαβείς οργανισμού. Τα αίτια και οι συνθήκες κάτω από τις οποίες το ανοσολογικό σύστημα δυσλειτουργεί και στρέφεται εναντίον του ίδιου του οργανισμού δεν είναι πλήρως κατανοητός. Φαίνεται πάντως πως περιβαλλοντικοί, γενετικοί, ορμονικοί και ψυχολογικοί παράγοντες οδηγούν στην έναρξη και διαίωνιση της ανοσολογικής φλεγμονώδους απάντησης με τελικό αποτέλεσμα τη δημιουργία ιστοπαθολογικών βλαβών σε διάφορα όργανα (π.χ. δέρμα, αρθρώσεις, κεντρικό νευρικό σύστημα, νεφρό, πνεύμονα).

Οι ασθενείς με αυτοάνοσα νοσήματα είναι χρονίως πάσχοντες και οι περισσότεροι από αυτούς λαμβάνουν μακροχρονίως ανοσοκατασταλτική φαρμακευτική αγωγή που είναι δυνατόν να έχει ποικίλες επιπτώσεις σε διάφορες λειτουργίες του οργανισμού. Επιπρόσθετα λόγω της χρονιότητας της νόσου είναι δυνατόν να παρατηρηθούν συχνά ψυχολογικές διαταραχές ικανές να μεταβάλλουν συχνά τις διατροφικές συνήθειες και την κινητικότητα του ασθενή.

Τα ενδογενή μεταβολικά νοσήματα είναι σπάνιες κληρονομικές διαταραχές του ανθρώπινου μεταβολισμού και ανήκουν στα μονογονικά γενετικά νοσήματα. Οφείλονται σε γονιδιακές μεταλλάξεις οι οποίες διακόπτουν την φυσιολογική πορεία των βιοχημικών μονοπατιών εξαιτίας:

- α) της απουσίας ή της μειωμένης δραστηριότητας απαραίτητων ενζύμων
- β) της ανεπάρκειας συμπαραγόντων συγκεκριμένων ενζύμων
- γ) διαταραχών μεταφοράς

Η φαινυλκετονουρία (PKU) είναι μια αυτοσωματική υπολειπόμενη διαταραχή του μεταβολισμού των πρωτεϊνών που προκαλείται από ανεπάρκεια υδροξυλάσης φαινυλαλανίνης, του ενζύμου που μεταβολίζει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη. Συνιστάται στα άτομα να ακολουθούν μια δια βίου δίαιτα περιορισμένης φαινυλαλανίνης, συμπληρωμένη με ένα υποκατάστατο πρωτεΐνης χαμηλής περιεκτικότητας σε φαινυλαλανίνη για προστασία του εγκεφάλου από την τοξική έκφραση της φαινυλαλανίνης. (1)

Οι ασθενείς με φαινυλκετονουρία είναι υποχρεωμένοι για όλοι τους την ζωή να τρέφονται με συγκεκριμένη διατροφή επομένως είναι πολύ σημαντικό να γίνεται σωστή ενημέρωση και καθοδήγηση από τους ειδικούς υγείας. Να ενημερώνουν του ασθενείς για οποιαδήποτε νέα μελέτη που θα μπορεί να είναι ωφέλιμη για αυτούς και για έναν καλύτερο τρόπο ζωής.

1. ΦΑΙΝΥΛΚΕΤΟΝΟΥΡΙΑ

Οι περισσότεροι κυτταρικοί τύποι των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών, όπως ο άνθρωπος, εκφράζουν 10.000 έως 15.000 γονίδια. Περίπου το 90% των διαφορετικών ειδών mRNA ενώσεις που παράγονται και σε πολλούς άλλους ιστούς και κωδικοποιούν τις κοινές πρωτεΐνες γενικών καθηκόντων ενώ το υπόλοιπο 10% κωδικοποιεί εξειδικευμένες πρωτεΐνες του ιστού. Το να είναι γνωστοί οι ιστοί στους οποίους εκφράζεται μία πρωτεΐνη και εις τους οποίους η πρωτεΐνη εκφράζεται σε υψηλά επίπεδα είναι χρήσιμο για την κατανόηση της παθογένειας ενός νοσήματος. Δύο γενικεύσεις μπορούν να γίνουν ως προς τη σχέση μεταξύ του σημείου στον οργανισμό που εκφράζεται μία πρωτεΐνη και του σημείου που προσβάλλεται από το νόσημα. Πρώτον οι μεταλλάξεις σε μία ιστοειδική πρωτεΐνη προκαλούν νοσήματα που συχνά περιορίζονται στο συγκεκριμένο ιστό αν και είναι δυνατό να εμφανιστούν δευτερογενείς επιδράσεις και σε άλλους ιστούς. Εντούτοις, σε ορισμένες περιπτώσεις δεν μπορεί να προβλεφθεί η σχέση μεταξύ του σημείου έκφρασης μιας πρωτεΐνης και του σημείου του οργανισμού που εντοπίζονται οι παθολογικές αλλαγές ενός νοσήματος. Για παράδειγμα, η μετάλλαξη μιας ιστοειδικής πρωτεΐνης μπορεί να προκαλέσει πρωταρχικά ανωμαλίες σε κύτταρα και όργανο που, υπό φυσιολογικές συνθήκες, δεν την εκφράζουν ενώ ιστός που την εκφράζει μπορεί να μην εμφανίζει παθολογικές διαταραχές. Η κατάσταση αυτή παρατηρείται στη φαινυλκετονουρία.

Παρόλο που η φαινυλκετονουρία οφείλεται στην έλλειψη ενεργότητας της υδροξυλάσης της φαινυλαλανίνης στο ήπαρ, ο εγκέφαλος, στον οποίο δεν εκφράζεται το ένζυμο, και όχι το ήπαρ είναι το όργανο που καταστρέφεται από τα υψηλά επίπεδα φαινυλαλανίνης στο αίμα, λόγω έλλειψης της ηπατικής υδροξυλάσης της φαινυλαλανίνης. Επομένως, η διαταραχή της λειτουργίας ενός οργάνου δεν σχετίζεται απαραίτητα με την μετάλλαξη ενός γονιδίου που εκφράζεται πρωταρχικά ή αποκλειστικά ή που δεν εκφράζεται καθόλου σε αυτό το όργανο. (2)

1.1 Υπερφαινυλαλανιναιμίες

Πρόκειται για μία ομάδα κληρονομικών νοσημάτων με κοινό χαρακτηριστικό την ενδογενή αδυναμία μεταβολισμού των αμινοξέων φαινυλαλανίνη προς τυροσίνη. Κληρονομούνται με το αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα. Έχουν τη μεγαλύτερη συχνότητα από όλες τις διαταραχές του μεταβολισμού των αμινοξέων και καλύτερη πρόγνωση από τις περισσότερες. Είναι τα περισσότερα μελετημένα νοσήματα της κατηγορίας των αμινοξεοπαθειών καθώς χρονολογικά είναι τα πρώτα που περιεγράφηκαν ενώ η αγωγή τους έχει υπάρξει και συνεχίζει να αποτελεί πρότυπο για όλα τα υπόλοιπα. Ανάλογα με το είδος του ενζύμου που λειτουργεί ανεπαρκώς και την υπολειπόμενη δραστηριότητα του οι υπερφαινυλαλανιναιμίες μπορούν και κατηγοριοποιηθούν ως εξής:

1. Απλή παροδική υπερφαινυλαλανιναιμία: Περιγεννητική ανωριμότητα της υδροξυλάσης της φαινυλαλανίνης που αποκαθίσταται μόνη της συνήθως μέσα στον πρώτο μήνα ζωής.
2. Απλή επιμονή υπερφαινυλαλανιναιμία: Μικρή ανεπάρκεια του ενζύμου υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης. Τιμές φαινυλαλανίνης αίματος εκτός διαίτας 4-10mg/dl.
3. Κλασσική φαινυλκετονουρία: Μέτρια έως μεγάλη ανεπάρκεια της υδροξυλάσης της φαινυλαλανίνης.

Ανάλογα με την ενζυμική δραστηριότητα διακρίνονται οι μορφές:

α) Ελαφριά φαινυλκετονουρία: Τιμές φαινυλαλανίνης αίματος εκτός διαίτας 11-15mg/dl.

β) Μέτριας βαρύτητας φαινυλκετονουρία: Τιμές φαινυλαλανίνης αίματος εκτός διαίτας 16-20mg/dl.

γ) Βαρεία φαινυλκετονουρία: Τιμές φαινυλαλανίνης αίματος εκτός διαίτας >20 mg/dl. (1)

1.2 Κλασσική Φαινυλκετονουρία

Η κλασσική φαινυλκετονουρία PKU έχει δικαιολογημένα χαρακτηριστεί ως η επιτομή των εγγενών σφαλμάτων του μεταβολισμού. Πρόκειται για μία αυτοσωματική υπολειπόμενη διαταραχή του καταβολισμού της φαινυλαλανίνης που οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου που κωδικοποιεί την υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης (PAH), το ένζυμο που μετατρέπει τη φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη. Η ανακάλυψη της PKU από τον Folling το 1934 αποτέλεσε την πρώτη απόδειξη ότι ένα γενετικό σφάλμα μπορεί να είναι η αιτία νοητικής υστέρησης. (2)

Αυτό το σφάλμα προκαλεί αυξημένες συγκεντρώσεις του αμινοξυ της φαινυλαλανίνης στο αίμα και οδηγεί σε τοξική συσσώρευση στον εγκέφαλο, με αποτέλεσμα γνωστικές ελλείψεις, συναισθηματικές διαταραχές και ψυχοκοινωνικές αναπηρίες. (3)

4. Άτυπη ή κακοήθης φαινυλκετονουρία

α) Ανεπάρκεια της δραστηριότητας του ενζύμου ρεδοκτάση της δεϋδροπεριδίνης (DHPR).

β) Αδυναμία της σύνθεσης της τετραϋδροβιοπτερίνης (BH4). (1)

Στους ασθενείς με PKU, λόγω της αδυναμίας αποικοδόμησης της φαινυλαλανίνης, παρατηρείται συσσώρευση αυτού του αμινοξέος στα σωματικά υγρά. Η υπερφαινυλαλανιναιμία προκαλεί καταστροφή του αναπτυσσόμενου κεντρικού νευρικού συστήματος στην αρχή της παιδικής ηλικίας και παρεμποδίζει τη λειτουργία του ώριμου εγκεφάλου. Ένα μικρό ποσοστό της ολικής φαινυλαλανίνης μεταβολίζεται με εναλλακτικές οδούς παράγοντας αυξημένα επίπεδα φαινυλοπυροσταφυλικού οξέος

(ένα κετοξύ στο οποίο οφείλεται και η ονομασία του νοσήματος) και άλλους ελάσσονος σημασίας μεταβολίτες που αποβάλλονται με τα ούρα. Παραδόξως, αν και η ενζυμοπάθεια είναι γνωστή εδώ και δεκαετίες, ο ακριβής νευροπαθολογικός μηχανισμός με τον οποίο η αύξηση της φαινυλαλανίνης προκαλεί βλάβες στον εγκέφαλο παραμένει άγνωστος. Ωστόσο, το σημαντικό είναι ότι η νευρολογική βλάβη, λόγω της μεταβολικής παρεμπόδισης της στην κλασική PKU, μπορεί να αποφευχθεί σε μεγάλο βαθμό με κατάλληλη διατροφή που αποτρέπει τη συσσώρευση της φαινυλαλανίνης. Η διαχείριση της PKU αποτελεί πρότυπο για την θεραπεία πολλών μεταβολικών νοσημάτων, οι επιπτώσεις των οποίων μπορούν να περιοριστούν μέσω της παρεμπόδισης της συσσώρευσης του υποστρώματος ενός ενζύμου ή των παραγώγων του. (2)

Η τρέχουσα θεραπεία για PKU περιλαμβάνει δια βίου διαιτητικούς περιορισμούς στη φαινυλαλανίνη (PHE) εξαιρουμένων των περισσότερων τροφών που περιέχουν πρωτεΐνη. Οι ιατρικές τροφές αποτελούν βασικό συστατικό αυτής της δίαιτας με στόχο τη διατήρηση της PHE του αίματος στο εύρος των 120–360 $\mu\text{mol/l}$. Οι ιατρικές τροφές για PKU περιλαμβάνουν την απαραίτητη τυροσινάση (TYR) και ποικίλες ποσότητες υδατανθράκων, λιπών, βιταμινών και μετάλλων και παρέχουν τα αμινοξέα που απαιτούνται για τη φυσιολογική ανάπτυξη. Το μόνο εγκεκριμένο φαρμακευτικό προϊόν για PKU, στον Καναδά, τη Βραζιλία, την Ιαπωνία, την Ευρωπαϊκή Ένωση και τις ΗΠΑ, είναι η διϋδροχλωρική σαπροπερίνη. Ακόμη και υπό θεραπεία, οι ασθενείς με PKU μπορεί να εμφανίσουν ψυχολογικά και νευρογνωστικά προβλήματα. (3)

Τα περισσότερα κέντρα προτείνουν πλέον διαιτητική θεραπεία και/ή θεραπεία με διϋδροχλωρική σαπροπερίνη (BH4) για βρέφη και παιδιά με επίπεδα Phe στο αίμα εντός αυτού του εύρους. Το BH4 είναι ένας συμπαράγοντας του ανεπαρκούς ενζύμου και όταν συμπληρώνεται είναι συχνά αποτελεσματικό στη μείωση των συγκεντρώσεων Phe στο αίμα σε ήπια PKU. Ήπια υπερφαινυλαλανιναιμία, με συγκεντρώσεις Phe στο αίμα 120–600 $\mu\text{mol/L}$, μπορεί να μην απαιτεί διαιτητική θεραπεία. (4)

1.3 Νεογνικός έλεγχος.

Ο πληθυσμιακός έλεγχος των νεογνών για PKU εφαρμόζεται σε ευρεία κλίμακα. Η PKU αποτελεί πρότυπο γενετικού νοσήματος για τον οποίο έχει κριθεί απαραίτητος ο πληθυσμιακός έλεγχος όλων των νεογνών. Η διαταραχή είναι σχετικά συχνή σε ορισμένους πληθυσμούς (έως περίπου 1 στις 2900 γεννήσεις). Η θεραπεία είναι αποτελεσματική εάν ξεκινήσει εγκαίρως αλλιώς είναι αναπόφευκτη η βαριά νοητική υστέρηση. Ο έλεγχος πραγματοποιείται λίγες μέρες μετά τη γέννηση. Κατά αυτόν λαμβάνεται από την φτέρνα μία σταγόνα αίματος η οποία ξεραίνεται σε διηθητικό χαρτί και αποστέλλεται στα εξειδικευμένα εργαστήρια αναφοράς για προσδιορισμό των επιπέδων της

φαινυλαλανίνης στο αίμα και τις ανάλογες των επιπέδων φαινυλαλανίνης προς τυροσίνης. Στο παρελθόν τα δείγματα συλλέγονταν πριν από την αποχώρηση του νεογνού από το νοσοκομείο ωστόσο σήμερα λόγω της σύντομης παραμονής των μητέρων και των νεογνών στο νοσοκομείο η πρακτική αυτή έχει τροποποιηθεί. Ο έλεγχος πραγματοποιείται κατά προτίμηση μετά την πάροδο 24 ωρών από τη γέννηση λόγω της αύξησης των επιπέδων της φαινυλαλανίνης που παρατηρείται στην PKU μετά την γέννηση. Στις περιπτώσεις που τα αποτελέσματα του ελέγχου είναι θετικά θα πρέπει να γίνεται άμεση επιβεβαίωση τους γιατί η καθυστέρηση της έναρξης θεραπείας για περισσότερες από τέσσερις εβδομάδες έχει σοβαρή επίπτωση στην νοητική κατάσταση των ασθενών με PKU. (2)

Η μέση ηλικία έναρξης της δίαιτας στην Ελλάδα είναι η 10η με 15η μέρα της ζωής. Τα πάσχοντα παιδιά εντοπίζονται μέσω του πανελλαδικού προγράμματος του Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών που πραγματοποιείται το ινστιτούτο υγείας του παιδιού από το έτος 1969. Τα φυσιολογικά επίπεδα φαινυλαλανίνης αίματος είναι 2-3mg/dl (120-180μmol/L) ενώ αποδεκτά όρια ασφαλείας θεωρούνται τα επίπεδα 3,3-6,6mg/dl (200-400 μmol/L). Οι εθνικές συστάσεις των χωρών που διαθέτουν οργανωμένο δίκτυο αντιμετώπισης της φαινυλκετονουρίας σας διαφέρουν λίγο μεταξύ τους όσο αφορά την αυστηρότητα της δίαιτας και το ύψος της φαινυλαλανίνης αίματος σε κάθε ηλικία. Η συνηθέστερη θεραπευτική πολιτική επιτρέπει τις τιμές φαινυλαλανίνης αίματος έως 6,6 mg/dl κατά την διάρκεια της παιδικής ηλικίας, 10-15mg/dl στην εφηβεία και <20mg/dl μετά την ενηλικίωση.

Η δίαιτα έχει κύριο στόχο την πρόσληψη φαινυλαλανίνης με την τροφή στις ποσότητες που ανέχεται και χρειάζεται κάθε ασθενής. Οι ποσότητες ανοχής και ανάγκης ταυτίζονται καθώς η φαινυλαλανίνη εξακολουθεί να είναι ένα απαραίτητο αμινοξύ όπως για τον οργανισμό των υγιών αλλά σε πολύ μικρότερες δόσεις. Η τυροσίνη όμως εξαιτίας της αδυναμίας των PKU ασθενών να την συνθέσουν, αλλάζει εντελώς ρόλο και μετατρέπεται σε άκρως απαραίτητο αμινοξύ, του οποίου οι ανάγκες καλύπτονται μόνο μέσω της τροφής. (1)

Συχνότητα των Υπερφαινυλαλανιναιμιών στο ελληνικό παιδικό πληθυσμό.

- ✓ Όλες 1:10.000 γεννήσεις
- ✓ Απλή επίμονη υπερφαινυλαλανιναιμία 1:22.000 γεννήσεις
- ✓ Κλασσική φαινυλκετονουρία 1:17.000 γεννήσεις
- ✓ Ανεπάρκεια BH4: 1 : 2.500.000 γεννήσεις
- ✓ Ανεπάρκεια DHPH 1:2.500.000 γεννήσεις (1)

1.4 Μητρική φαινυλκετονουρία

Η γενικώς επιτυχής θεραπεία της PKU επιτρέπει στους προσβεβλημένους ομοζυγώτες να ζουν μία φυσιολογική ζωή και να έχουν σχεδόν φυσιολογικές προοπτικές για τεκνοποίηση. Παλαιότερα, η χαμηλή σε φαινυλαλανίνη διατροφή διακόπτονταν στα μέσα της παιδικής ηλικίας βάσει της υπόθεσης (η οποία σήμερα έχει αποδειχθεί ότι είναι λανθασμένη) ότι λειτουργία του ώριμου νευρικού συστήματος δεν επηρεάζεται από την υπερφαινυλαλανιναιμία. Μετέπειτα ανακαλύφθηκε ότι σχεδόν όλοι οι απόγονοι των γυναικών με PKU οι οποίες διέκοψαν την αγωγή παρουσίαζαν παθολογικές διαταραχές με τους περισσότερους να εμφανίζουν νοητική υστέρηση και αρκετούς μικροκεφαλία, αναπτυξιακή καθυστέρηση και δυσπλασίες κυρίως της καρδιάς. Βάσεις των αρχών της μενδελικής κληρονομησης, οι απόγονοι αυτή ήταν όλοι ετερόζυγοι και συνεπώς η παρατηρούμενη στέρωση τους δεν οφείλονταν στη δική τους γενετική σύσταση αλλά στις τερατογόνες επιδράσεις των αυξημένων επιπέδων της φαινυλαλανίνης στην κυκλοφορία της μητέρας. Για αυτό, όλες οι γυναίκες με PKU που πρόκειται να τεκνοποιήσουν επιβάλλεται να έχουν ήδη ξεκινήσει δίαιτα χαμηλή σε φαινυλαλανίνη πριν από τη σύλληψη. (2)

Μια φαινυλκετονουρική γυναίκα που δεν ακολουθεί τη δίαιτα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης της είναι σχεδόν απίθανο να αποκτήσει ένα φυσιολογικό παιδί. Τα νεογνά είναι συμπτωματικά από την πρώτη στιγμή στη ζωή τους και η κλινική τους εικόνα περιλαμβάνει νοητική υστέρηση συγγενείς καρδιοπάθειες μικροκεφαλία και χαμηλό βάρος γέννησης. Αυτά τα παιδιά τα οποία δεν πάσχουν απαραίτητα από φαινυλκετονουρία εκτός αν ο πατέρας είναι πάσχων πιθανότητα της 100% ή ετερόζυγος πιθανότητα 50% υφίσταται τις βλάβες κατά την ενδομήτρια ζωή εξαιτίας των μεγάλων συγκεντρώσεων της φαινυλαλανίνης και των μεταβολιτών της στο αίμα της μητέρας.

Η αναλογία των επιπέδων της μητρικής προς της εμβρυϊκής φαινυλαλανίνης είναι 1 : 1, 1-1 : 2,9. Συνολικά η διακύμανση είναι 1 : 1, 1-1 : 2,9 με τις υψηλότερες τιμές στην αρχή της εγκυμοσύνης. Το έμβρυο είναι εκτεθειμένο σε ακόμη μεγαλύτερες συγκεντρώσεις φαινυλαλανίνης από ότι η μητέρα για αυτό κινδυνεύει να υποστεί βλάβες ακόμα και όταν η αύξηση των επιπέδων στο αίμα της μητέρας είναι μικρές. Η σοβαρότητα και η συχνότητα των ενδομήτριο βλαβών είναι ανάλογες με το ύψος φαινυλαλανίνης αίματος της μητέρας. Το έμβρυο διατρέχει το μεγαλύτερο κίνδυνο μέσα στις πρώτες οκτώ με δέκα εβδομάδες της κύησης. Ακόμα και αν η δίαιτα αρχίσει μέσα στο πρώτο τρίμηνο σπάνια έχει σαν αποτέλεσμα τη γέννηση ενός απόλυτα φυσιολογικού βρέφους. Όλα τα προγράμματα αντιμετώπισης της μητρικής φαινυλκετονουρίας διεθνώς έχουν σαν θεμελιώδες σύστημα προς τις πει και οι γυναίκες που θέλουν να αποκτήσουν παιδί την έναρξη πολύ αυστηρής διαίτας 3 - 6 μήνες πριν από τη σύλληψη. Η φτωχή σε φαινυλαλανίνη δίαιτα με την ακρίβεια που πρέπει να εφαρμοστεί πριν και καθόλη την διάρκεια της κύησης είναι δύσκολη ακόμα και για γυναίκες που δεν έπαψαν να την

ακολουθούν από τη βρεφική τους ηλικία και έχουν φυσιολογική νοημοσύνη. Επιπλέον ο κίνδυνος γέννησης συμπτωματικού παιδιού είναι υπαρκτός ακόμα και σε συνθήκες ιδανικής μεταβολικής ρυθμίσεις. Αν και έχουν γεννηθεί πολλά φυσιολογικά παιδιά μέσα στα 15 χρόνια που εφαρμόζεται η Διεθνής Συνεργατική Μελέτη για τη Μητρική Φαινυλκετονουρία η επιστημονική κοινότητα αποδέχεται το γεγονός πως η δίαιτα απλώς μειώνει την πιθανότητα γέννησης παιδιών με συγγενείς ανωμαλίες και βελτιώνει την ψυχοκινητική τους ανάπτυξη. Στην πραγματικότητα η επιλογή που εξασφαλίζει πλήρως μία PKU γυναίκα από τη γέννηση ενός μη φυσιολογικού παιδιού είναι να αποφύγει την εγκυμοσύνη.

(1)

2. ΒΑΣΙΚΕΣ ΑΡΧΕΣ ΤΗΣ PKU

2.1 Βασικές Αρχές Δίαιτας της PKU

- Η πρόσληψη της φαινυλαλανίνης και κατά συνέπεια της πρωτεΐνης μέσω της τροφής μειώνεται στα επίπεδα ανοχής του ασθενούς.
- Η δραματικά μειωμένη πρόσληψη πρωτεΐνης αναπληρώνονται με ιδιοσκευάσματα μίγματος L-αμινοξέων που είναι ελεύθερο σε φαινυλαλανίνη και συνήθως ενισχυμένο σε τυροσίνη.
- Χορηγούνται βιταμίνες μέταλλα και ιχνοστοιχεία συνήθως μέσω του μίγματος αμινοξέων ή και ειδικών συμπληρωμάτων.
- Οι θερμιδικές ανάγκες καλύπτονται με κοινά τρόφιμα και τρόφιμα ειδικής διατροφής που είναι πολύ φτωχά ή ελεύθερα σε πρωτεΐνες.
- Η κάλυψη των αναγκών του ασθενούς για ποικιλία και όγκο τροφής γίνεται με τα πολύ φτωχά ή ελεύθερα σε πρωτεΐνες κοινά και ειδικά τρόφιμα.

Οι συνιστώμενες ποσότητες σε κάποια μακροθρεπτικά και μικροθρεπτικά διατροφικά στοιχεία διαφέρουν από αυτές των υγιών εξαιτίας της ιδιαιτερότητας της λειτουργίας του μεταβολισμού και του είδους της δίαιτας. Όταν L-αμινοξέα καλύπτουν τις πρωτεϊνικές απαιτήσεις οι ανάγκες σε πρωτεΐνες είναι μεγαλύτερες των RDAs των υγιών εξαιτίας της ταχείας απορρόφησης των έντονων αυξομειώσεων των αμινοξέων πλάσματος και του ταχύτητα του καταβολισμού τους. Στα βρέφη και τα πολύ μικρά παιδιά το μείγμα των αμινοξέων μαζί με το γάλα (μητρικό, βρεφικό, εβαπορέ ή παστεριωμένο) θα πρέπει να καλύπτουν το 90-100% των αναγκών σε πρωτεΐνες και το 80% των αναγκών σε ενέργεια. Ως την ηλικία των πέντε με έξι μηνών το γάλα καλύπτει το 100% των αναγκών σε φαινυλαλανίνη. Στις επόμενες ηλικίες αντικαθίσταται σταδιακά με τις επιτρεπόμενες στερεές τροφές. Μετά τον τρίτο χρόνο της ζωής συνήθως το γάλα αποκλείεται από το καθημερινό διαιτολόγιο ιδιαίτερα στα παιδιά που έχουν

μικρή ανοχή σε φαινυλαλανίνη και καλή όρεξη ώστε να δώσει τη θέση του σε τρόφιμα που ικανοποιούν πιο αποτελεσματικά το αίσθημα της πείνας και της όρεξης. Ωστόσο σε κάθε ηλικία ο ιδανικός τρόπος πρόσληψης της φαινυλαλανίνης που ανέχεται ένας ασθενής είναι μέσω της τροφής ζωικής προέλευσης ισομοιρασμένες κατά την διάρκεια του εικοσιτετραώρου. Αυτή όμως είναι μία σύσταση που μετά την ηλικία των τριών ετών παραμένει μόνο ως θεωρητική γνώση διότι είναι αδύνατο να εφαρμοστεί στην πράξη κυρίως εξαιτίας της πόλης υψηλής περιεκτικότητας σε φαινυλαλανίνη των ζωικών τροφίμων.

Η μέση συνήθης ανοχή σε φαινυλαλανίνη των PKU ασθενών ανέρχεται στα 200-500mg την ημέρα (περίπου 4-10 g πρωτεΐνης /24ωρο). Η εκπαίδευση των ασθενών και των γονέων τους είναι κεφαλαιώδους σημασίας για την πολυετή σωστή τήρηση της δίαιτας. Οι επιλογές των τροφίμων γίνονται κατά κύριο λόγο με βάση την καθορισμένη ποσότητα φαινυλαλανίνης του εικοσιτετραώρου. Ο υπολογισμός της φαινυλαλανίνης των τροφών γίνεται ανάλογα με το σύστημα που έχει υιοθετήσει το εκάστοτε κέντρο νοσημάτων όπου παρακολουθείται ο ασθενής. (1)

2.2 Αρχές διατροφικής διαχείρισης

Οι στόχοι της διατροφικής διαχείρισης είναι τρεις κυρίως:

- Η αποτρέψει τη συσσώρευση υπερβολικής φαινυλαλανίνης στο αίμα και συνεπώς στον εγκέφαλο με αυστηρό έλεγχο της πρόσληψης φυσικής πρωτεΐνης/φαινυλαλανίνης.
- Η αντικατάσταση της φυσικής πρωτεΐνης που έχει αφαιρεθεί από τη διατροφή με ασφαλή ή χωρίς φαινυλαλανίνη πρωτεΐνη, που ονομάζεται συνθετική πρωτεΐνη, μείγμα/συμπλήρωμα αμινοξέων ή υποκατάστατο πρωτεΐνης. Όλα τα υποκατάστατα πρωτεΐνης είναι ελεύθερα φαινυλαλανίνης ή πολύ χαμηλής περιεκτικότητας σε αυτήν.
- Η επίτευξη φυσιολογικής ανάπτυξης και διατροφικής κατάστασης. Αυτό επιτυγχάνεται διασφαλίζοντας ότι διατροφή περιέχει μία ισορροπημένη πρόσληψη όλων των θρεπτικών συστατικών και της ενέργειας. Τα συμπληρώματα βιταμινών και μετάλλων είτε προστίθενται στο υποκατάστατο πρωτεΐνης ήδη χορηγούνται ως ξεχωριστό συμπλήρωμα. (5)

2.3 Τρόφιμα που απαγορεύονται σε μία δίαιτα χαμηλή σε φαινυλαλανίνη.

Στα περισσότερα άτομα με PKU η φυσική πρωτεΐνη ή η διατροφική φαινυλαλανίνη περιορίζεται στο 25% λιγότερο της τακτικής πρόσληψης για να διατηρηθούν οι συγκεντρώσεις φαινυλαλανίνης στο αίμα εντός των ορίων στόχου των ευρωπαϊκών κατευθυντήριων γραμμών. Αυτό συνήθως απαιτεί αποφυγή ή περιορισμό όλων των υψηλών πρωτεϊνικών τροφίμων όπως:

- Κρέας, κοτόπουλο, ψάρι, αυγά, τυρί που προέρχεται από ζωικό γάλα (αγελαδινό κατσικίσιο πρόβειο)
- Ξηροί καρποί, σπόροι, κινόα, σιτάρι, βρώμη, σίκαλη, κριθάρι.
- Τρόφιμα από Quorn (ένα υποκατάστατο κρέατος από πρωτεΐνη μυκητιακής προέλευσης)
- Σόγια, όσπρια, φακές, Τέμπε
- Ζελατίνη και φυτικά φύκια όπως η σπιρουλίνα
- Ασπαρτάμη γλυκαντικό

✓ Τροφές με χαμηλή περιεκτικότητα σε πρωτεΐνη

Η παροχή επαρκούς πρόσληψη ενέργειας από πηγές πολύ χαμηλών πρωτεϊνών είναι απαραίτητη για την κάλυψη των ενεργειακών απαιτήσεων και την ελαχιστοποίηση του καταβολισμού που μπορεί να οδηγήσει σε ανεπάρκεια ελέγχων της φαινυλαλανίνης του αίματος. (5)

Η διατήρηση μιας φυσιολογικής ενεργειακής πρόσληψης επιτυγχάνεται με την ενθάρρυνση:

1. χρήση κανονικών τροφών που έχουν πολύ χαμηλή περιεκτικότητα σε πρωτεΐνες και
2. ειδικών παρασκευασμένων τροφών χαμηλής περιεκτικότητας σε πρωτεΐνες, όπως ψωμί και ζυμαρικά.

Υπάρχουν πολλές κανονικές τροφές που είναι φυσικά πολύ χαμηλές σε πρωτεΐνες που μπορούν να αναλυθούν χωρίς να γίνονται μετρήσεις. Αυτά περιλαμβάνουν τυρί vegan που παρασκευάζεται από Ελαία και άμυλο (που περιέχει πρωτεΐνη $\leq 0,5\%$ g/ 100g ή φαινυλαλανίνη $\leq 25\text{mg}$ /100g), βούτυρο, μαργαρίνη, φυτικά έλαια, άμυλα χαμηλής περιεκτικότητας σε πρωτεΐνες (ταπιόκα, αραβοσίτο, άμυλο καλαμποκιού, αλεύρι μανιόκας),ζάχαρη, μαρμελάδες και μέλι. Αν και όλα τα φρούτα και τα λαχανικά που περιέχουν φαινυλαλανίνη μικρότερη του 75 mg 100 γραμμάρια συνεισφέρουν μία μικρή ποσότητα φαινυλαλανίνης ημερησίως αυτό γενικά δεν είναι αρκετό για να επηρεάσει τον έλεγχο της φαινυλαλανίνης του αίματος αυτές οι πηγές φρούτων και λαχανικών δεν υπολογίζονται στην ημερήσια ελάχιστο ποσότητα φαινυλαλανίνης και δίνονται χωρίς περιορισμό. Οι πατάτες αποτελούν εξαίρεση. Επίσης τα μαγειρεμένα πατατάκια σνακ που παρασκευάζονται από λαχανικά όπως παντζάρι ή παστινάκι συγκεντρώνεται σε φαινυλαλανίνη και θα πρέπει να υπολογίζονται και να μετριοούνται στην ημερήσια δόση φαινυλαλανίνης.

Παρόλο που υπάρχει ένα ευρύ φάσμα τροφίμων με χαμηλή περιεκτικότητα σε πρωτεΐνη που παρασκευάζονται με βάση το άμυλο όπως ψωμί, αλεύρι, ζυμαρικά και μπισκότα οι ασθενείς έχουν ποικίλη πρόσβαση σε όλη την Ευρώπη. Είναι γενικά ακριβά αν δεν χρηματοδοτούνται ή παρέχονται

από τα νοσοκομεία από το κράτος. Μπορούν να παρέχουν έως και το 50% της ενεργειακής πρόσληψης. Οι ασθενείς που χρησιμοποιούν σαπροπτερίνη έχουν λιγότερη ανάγκη για ειδικές τροφές με χαμηλή περιεκτικότητα σε πρωτεΐνη. (5)

Πίνακας 1: Τροφές με χαμηλές πρωτεΐνες που μπορούν να καταναλωθούν χωρίς περιορισμούς σε μια δίαιτα χαμηλή σε φαινυλαλανίνη

Ομάδες τροφίμων	Παραδείγματα τροφών με χαμηλή περιεκτικότητα σε πρωτεΐνη που μπορούν να καταναλωθούν χωρίς υπολογισμούς ή περιορισμούς σε μια δίαιτα χαμηλή σε φαινυλαλανίνη.
Φρούτα και λαχανικά	Φρούτα και λαχανικά που περιέχουν φαινυλαλανίνη ≤ 75 mg/100 g. Η εξαίρεση σε αυτόν τον κανόνα είναι οι πατάτες, οι οποίες υπολογίζονται και μετρούνται στο πλαίσιο του συστήματος ισοδυνάμων φαινυλαλανίνης.
Λίπη	Βούτυρο, μαργαρίνη και φυτικά έλαια. Γενικά, οποιοδήποτε άλειμμα λίπους που περιέχει πρωτεΐνη ≤ 1 g/100 g μπορεί να δοθεί στη διατροφή χωρίς να υπολογιστεί η περιεκτικότητά του σε φαινυλαλανίνη/πρωτεΐνη.
Άμυλα	Αλεύρι μανιόκας, αραρούτι, σάγο, ταπιόκα και άμυλο καλαμποκιού που περιέχει πρωτεΐνη $\leq 0,5$ g/100 g (περιεκτικότητα σε φαινυλαλανίνη ≤ 25 mg/100 g).
Τυρί Vegan	Οποιοδήποτε vegan τυρί που περιέχει πρωτεΐνη $\leq 0,5$ g/100 g (ή ≤ 25 mg φαινυλαλανίνη /100 g) μπορεί να δοθεί στη διατροφή χωρίς να υπολογιστεί η περιεκτικότητα σε φαινυλαλανίνη/πρωτεΐνη. Εάν περιέχει $> 0,5$ g/100 g (ή > 25 mg φαινυλαλανίνης /100 g), θα πρέπει να μετρηθεί/υπολογιστεί στο όριο φαινυλαλανίνης/φυσικής πρωτεΐνης.
Σάκχαρα	Ζάχαρη, γλυκόζη, μαρμελάδα, μέλι, σιρόπι χρυσού, σιρόπι σφενδάμου, σορμπέ φρούτων, γλειφιτζούρια και γλυκά που περιέχουν πρωτεΐνη $\leq 0,5$ g/100 g (περιεκτικότητα σε φαινυλαλανίνη ≤ 25 mg/100 g).
Χορτοφαγικό ζελέ / άγαρ άγαρ (χωρίς ζελατίνη)	Εάν το ζελέ/άγαρ περιέχει πρωτεΐνη $\leq 0,5$ g/100 g (ή φαινυλαλανίνη ≤ 25 mg/100 g), μπορεί να χορηγηθεί στη δίαιτα χωρίς περιορισμό. Εάν περιέχει πρωτεΐνη $> 0,5$ g/100 g (> 25 mg φαινυλαλανίνης /100 g), θα πρέπει να μετρηθεί/υπολογιστεί στο όριο φαινυλαλανίνης/φυσικής πρωτεΐνης.
Ειδικές τροφές με χαμηλή	Διατίθεται μια επιλογή από ψωμιά χαμηλής περιεκτικότητας σε πρωτεΐνη, μείγματα αλευριού, βάσεις πίτσας, ζυμαρικά, μπισκότα και υποκατάστατα αυγών. Ειδικά προϊόντα χαμηλής περιεκτικότητας σε πρωτεΐνες κατανέμονται

περιεκτικότητα σε πρωτεΐνη	στη διαίτα χωρίς περιορισμό, εάν όλα τα συστατικά είναι ελεύθερα στα ισοδύναμα π.χ. άμυλο τροφίμων και λάδι. Εάν περιέχουν συστατικά που περιέχουν πρωτεΐνη και περιέχουν > 25 mg φαινυλαλανίνης/100 g, η φαινυλαλανίνη τους θα πρέπει να υπολογίζεται στη διατροφή.
Βότανα/μπαχαρικά	Όλα τα βότανα, τα μπαχαρικά και τα καρυκεύματα μπορούν να ενσωματωθούν στη διατροφή χωρίς υπολογισμό της φαινυλαλανίνης καθώς η ποσότητα που χρησιμοποιείται στη μαγειρική είναι πολύ μικρή.
Αναψυκτικά	Νερό, σιρόπι, λεμονάδα, κόκα κόλα, χυμοί φρούτων, μαύρο τσάι, τσάι φρούτων, πράσινο τσάι, καφές, τόνικ, σόδα και μεταλλικό νερό επιτρέπονται όλα υπό την προϋπόθεση ότι δεν περιέχουν ασπαρτάμη.
Ειδικό γάλα χαμηλής πρωτεΐνης/χαμηλού Phe	Τυχόν ειδικά υποκατάστατα γάλακτος χαμηλής περιεκτικότητας σε πρωτεΐνες που παρέχουν συνολική πρόσληψη φαινυλαλανίνης > 25 mg για 24 ώρες στον όγκο που καταναλώνεται θα πρέπει να υπολογίζονται/μετρώνται στο όριο φαινυλαλανίνης. Εάν η συνολική πρόσληψη φαινυλαλανίνης από υποκατάστατα γάλακτος χαμηλής πρωτεΐνης παρέχει φαινυλαλανίνη ≤ 25 mg σε διάστημα 24 ωρών, μπορεί να χορηγηθεί χωρίς περιορισμό.
Φυτικό γάλα	Οποιοδήποτε φυτικό γάλα (π.χ. καρύδα, ρύζι, αμύγδαλο) που περιέχει πρωτεΐνη $> 0,1$ g/100 ml θα πρέπει να υπολογίζεται/μετράται στη διατροφή.
Διάφορα	Τα αποστάγματα και οι χρωστικές τροφίμων χρησιμοποιούνται σε μικρές ποσότητες και μπορούν να χορηγηθούν χωρίς περιορισμό.

(5)

3. ΠΑΓΚΟΣΜΙΩΣ ΕΡΕΥΝΕΣ ΓΙΑ ΤΗΝ PKU

Το 2021 από τον Μάιο μέχρι και το Αύγουστο διεξήχθη μία μελέτη που μοιράστηκε ένα ερωτηματολόγιο διαδικτυακά σε κάτοικους του Ηνωμένου Βασιλείου όπου το συγκεκριμένο ερωτηματολόγιο είχε τέσσερις ενότητες:

- (i) γνώση της PKU και της διαίτας PKU
- (ii) αντίληψη του Δίαιτα PKU
- (iii) διατροφικές συμπεριφορές και μεταβολικός έλεγχος, και
- (iv) δημογραφικά στοιχεία. Το τμήμα γνώσεων αποτελούνταν από 25 ερωτήσεις πολλαπλών επιλογών, οκτώ σχετικά με τη γνώση PKU και 17 ειδικά για τη διαιτητική διαχείριση PKU.

Από τους 137 ερωτηθέντες, οι 60 (43,8%) ανέφεραν ότι ακολούθησαν μια δίαιτα PKU όπως τους συνέστησε ο γιατρός τους σε όλη τους τη ζωή, οι 39 (28,5%) επέστρεψαν σε δίαιτα PKU μετά από μια περίοδο εκτός διαίτας, τρεις (2,2%) επέστρεψαν σε δίαιτα PKU ειδικά για πριν από τη σύλληψη ή την εγκυμοσύνη και οι 35 (25,5%) δεν ακολουθούσαν αυτή τη στιγμή δίαιτα PKU.

Σύμφωνα με την παραπάνω έρευνα δεν βρέθηκαν συσχετίσεις μεταξύ των βαθμολογιών γνώσης και φύλο, ηλικίας, οικογενειακής κατάστασης και εργασιακής κατάστασης. Η πανεπιστημιακή εκπαίδευση ωστόσο συσχετίστηκε με σημαντικά υψηλότερες βαθμολογίες γνώσεων σε σύγκριση με εκείνες χωρίς πανεπιστημιακή εκπαίδευση. (6)

Επιπλέον, οι βαθμολογίες γνώσεων των ερωτηθέντων που επέστρεψαν σε δίαιτα με PKU ήταν υψηλότερες από εκείνες που δεν είχαν δίαιτα, αλλά τα ευρήματα έχουν στατιστική σημασία μόνο για τις βαθμολογίες γνώσεων για τη δίαιτα PKU ($74,4\% \pm 12,4\%$ έναντι $66,2\% \pm 15,7\%$, $p = 0,039$). Παράλληλα δεν βρέθηκαν συσχετισμοί μεταξύ των βαθμολογιών γνώσης και είτε του αριθμού των ισοδυνάμων PKU (συνιστώμενες ή λαμβανόμενες) είτε του αριθμού των υποκατάστατων πρωτεΐνης (που συμβουλεύονται ή λαμβάνονται). Οι βαθμολογίες γνώσεων για τη διατροφή PKU ήταν υψηλότερες σε όσους κατανάλωναν περισσότερα ισοδύναμα από τα συνιστάμενα σε σύγκριση με εκείνους που κατανάλωναν λιγότερα από τα συνιστώμενα. Οι βαθμολογίες γνώσεων δεν συσχετίστηκαν με τη λήψη λιγότερης, περισσότερης ή ίδιας πρωτεΐνης υποκατάστατου από ό,τι συνιστάται.

Η συγκεκριμένη μελέτη διερεύνησε τόσο τη γνώση και τις αντιλήψεις για την PKU και τη διατροφική της διαχείριση, καθώς και τις συσχετίσεις με τις διατροφικές συμπεριφορές σε μια μεγάλη ομάδα ενηλίκων με PKU. Συνολικά, οι ερωτηθέντες έδειξαν καλή γνώση τόσο της PKU γενικά όσο και της διαίτας της PKU. Ωστόσο, η γνώση του πρώτου ήταν μεγαλύτερη από τη γνώση του δεύτερου. Οι λανθασμένες ή οι απαντήσεις «δεν ξέρω» ήταν περισσότερο συχνά σε ερωτήσεις που σχετίζονται με

τα ισοδύναμα PKU κοινών τροφίμων, εύρημα που φαίνεται και σε άλλες μελέτες. Η διατήρηση της γνώσης σχετικά με τα ισοδύναμα PKU, καθώς και η ικανότητα προσδιορισμού των ισοδυνάμων PKU από τις ετικέτες των τροφίμων, απαιτεί γνωστικές δεξιότητες όπως η μνήμη, η προσοχή και η επεξεργασία πληροφοριών. Έχουν αναφερθεί ελλείμματα στη γνωστική λειτουργία, ακόμη και μεταξύ εκείνων που τηρούν τη δίαιτά τους με περιορισμένη φαινυλαλανίνη. Αυτή η μελέτη υπογραμμίζει ότι ακόμη και ασθενείς που ακολουθούν αυτή τη στιγμή δίαιτα PKU και πιθανόν σε τακτική επαφή με διαιτολόγους, μπορεί να εμφανίσουν κάποια γνωστική δυσλειτουργία που επηρεάζει την ανάγνωση ετικετών και ανάκληση διαίτας και μπορεί να ωφεληθούν από πιο δομημένες εκπαιδευτικές συνεδρίες ανανέωσης σε τακτά χρονικά διαστήματα. (6)

Τα χαρακτηριστικά των ερωτηθέντων δεν ήταν προγνωστικοί παράγοντες της γνώσης, με εξαίρεση την πανεπιστημιακή εκπαίδευση, η οποία αναπόφευκτα μπορεί να σχετίζεται με βελτιωμένη απόκτηση και αξιοποίηση της γνώσης. Όπως ήταν αναμενόμενο, όσοι ακολουθούσαν πάντα μια δίαιτα PKU είχαν μεγαλύτερη γνώση της PKU και της διατροφικής διαχείρισής της. Είναι ενδιαφέρον ωστόσο ότι δεν βρέθηκε διαφορά στη γνώση μεταξύ των συμμετεχόντων που επέστρεψαν στη δίαιτα και εκείνων που ακολουθούσαν πάντα δίαιτα.

Οι συμμετέχοντες που είχαν επιστρέψει στη δίαιτα, είχαν μεγαλύτερη γνώση της διαίτας PKU από τους συμμετέχοντες εκτός διαίτας. Δεν είναι σαφές εάν η γνώση ήταν ο καταλύτης για την επιστροφή στη δίαιτα ή εάν ως μέρος της επιστροφής στη δίαιτα, οι συμμετέχοντες έλαβαν αυξημένη εκπαίδευση και κατάρτιση σχετικά με τη δίαιτα PKU. Η γνώση δεν προέβλεψε τη συμμόρφωση στη χρήση υποκατάστατων πρωτεϊνών ή την κατανάλωση ισοδυνάμων PKU όπως συνιστάται. Αν και δεν είναι σημαντικές, οι χαμηλότερες βαθμολογίες γνώσης συσχετίστηκαν με φτωχότερο μεταβολικό έλεγχο, ευρήματα που έχουν αναφερθεί όταν εξετάζεται η γνώση των φροντιστών και ο μεταβολικός έλεγχος των παιδιών τους. (6)

Η δίαιτα PKU είναι σημαντική για τον προσδιορισμό των αναγκών τους για περαιτέρω εκπαίδευση και κατάρτιση. Τα τακτικά ραντεβού σε κλινικές ενδέχεται να μην επιτρέπουν επαρκή χρόνο για την αξιολόγηση των γνώσεων και την παροχή περαιτέρω κατάρτισης και εκπαίδευσης, και ως εκ τούτου μπορεί να δικαιολογείται η ίδρυση πρόσθετων κλινικών αφιερωμένων στη βελτίωση της γνώσης της PKU και της διατροφικής διαχείρισης. Λαμβάνοντας υπόψη τα διαφορετικά στυλ μάθησης, οι εκπαιδευτικές συνεδρίες θα μπορούσαν να επεκταθούν ώστε να περιλαμβάνουν σύντομα εκπαιδευτικά βίντεο, χρήση εφαρμογών για κινητά και πρακτικές συνεδρίες, όπως η εργασία μέσω μαθηματικών υπολογισμών για τον προσδιορισμό των ισοδυνάμων PKU χρησιμοποιώντας διαφορετικές ετικέτες τροφίμων. Η πλειονότητα των συμμετεχόντων συμμερίστηκε την αντίληψη ότι η δίαιτα PKU θα τους κρατήσει καλά, μια θετική αντίληψη που φάνηκε επίσης σε μια προηγούμενη μελέτη όπου η πλειονότητα των ενηλίκων με PKU ανέφεραν ότι αισθάνονται καλύτερα όταν ακολουθούσαν δίαιτα

PKU. Ωστόσο, οι συμμετέχοντες στην παρούσα Η μελέτη μοιράστηκε παρόμοιες αντιλήψεις για τη διαίτα PKU είτε ήταν εκτός διαίτας, είτε είχαν μια περίοδο εκτός διαίτας PKU είτε πάντα ακολουθούσαν διαίτα PKU. Από αυτή την άποψη, (60,0%) συμμετέχοντες εκτός διαίτας μοιράστηκαν την πεποίθηση ότι ακολουθώντας μια διαίτα PKU θα τους κρατήσει καλά. Δεδομένου αυτού του σημαντικού αριθμού, περαιτέρω έρευνα για την αξιολόγηση των φραγμών στη διαίτα και την αξιολόγηση μεθόδων για την υπέρβαση αυτών των φραγμών είναι σημαντική. Οι αντιλήψεις για τη διαίτα PKU δεν φάνηκε να προβλέπουν διατροφικές συμπεριφορές, με εξαίρεση την αντίληψη ενός συμμετέχοντος για το εάν ανησυχούν για τη μακροπρόθεσμη υγεία τους όταν ακολουθούν διαίτα PKU και εάν αισθάνονται καλά όταν δεν ακολουθούν διαίτα PKU. Η δια βίου θεραπεία συνιστάται καθώς τα μακροπρόθεσμα αποτελέσματα για την υγεία των υψηλών επιπέδων φαινυλαλανίνης είναι επί του παρόντος άγνωστα.

Ωστόσο, ακόμη και μεταξύ των συμμετεχόντων που ακολουθούσαν πάντα διαίτα, εξακολουθούν να ανησυχούν για τη μακροπρόθεσμη υγεία τους. Αυτό υπογραμμίζει τη σημασία της περαιτέρω έρευνας σε ενήλικες και ηλικιωμένους με PKU για την κατανόηση των μακροπρόθεσμων νευρογνωστικών, σωματικών και λειτουργικών αποτελεσμάτων. Αν και τα μακροπρόθεσμα αποτελέσματα είναι άγνωστα, για πολλούς συμμετέχοντες, το να νιώθουν καλά όταν ακολουθούν διαίτα PKU είναι το κίνητρο για να παραμείνουν στη διαίτα. Αυτό φάνηκε στην μελέτη αυτή, όπου οι συμμετέχοντες που διαφώνησαν με τη δήλωση σχετικά με το ότι αισθάνονταν καλά όταν δεν ακολουθούσαν διαίτα PKU ήταν κατά κύριο λόγο σε διαίτα. Ωστόσο, το 13,2% των συμμετεχόντων που ήταν εκτός διαίτας διαφώνησαν επίσης με αυτή τη δήλωση, καταδεικνύοντας την πολυπλοκότητα των παραγόντων που επηρεάζουν την τήρηση μιας διαίτας PKU. Η διαφωνία ότι η διαίτα PKU παρέχει όλη την πρωτεΐνη που απαιτείται για την άσκηση συνδέθηκε με τη λήψη περισσότερων ισοδυνάμων από ό,τι συνιστάται. Περιορισμένη έρευνα έχει επικεντρωθεί στον αντίκτυπο της άσκησης στις απαιτήσεις πρωτεϊνών στην PKU και η παρούσα μελέτη έχει τονίσει τις ανησυχίες που υπάρχουν μεταξύ των ενηλίκων με PKU.

Επιπλέον, η έρευνα για την κατανόηση του τρόπου με τον οποίο τα υποκατάστατα πρωτεΐνης μπορούν να προσαρμοστούν ώστε να ταιριάζουν με τη σύσταση του σώματος και τα επίπεδα φυσικής δραστηριότητας κατατάχθηκε από την πλειοψηφία των ερωτηθέντων ως εξαιρετικά ή πολύ σημαντική. Απαιτείται περαιτέρω έρευνα για να διερευνηθεί πώς αυτοί οι παράγοντες επηρεάζουν τις διατροφικές απαιτήσεις σε ενήλικες με PKU. (6)

4. ΔΙΑΤΡΟΦΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ ΓΙΑ ΤΗΝ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ ΤΗΣ PKU

Μια συγκεκριμένη ποσότητα φαινυλαλανίνης ονομάζεται PKU ισοδύναμο. Ένα ισοδύναμο αντιστοιχεί σε μία ποσότητα φαγητού που περιέχει 1γρ. πρωτεΐνης ή 50mg φαινυλαλανίνης. Για τα περισσότερα τρόφιμα, η περιεκτικότητα σε πρωτεΐνη εμφανίζεται στη διατροφική ετικέτα ανά 100 γραμμάρια τροφής χρησιμοποιείται για τον υπολογισμό της ποσότητας τροφής που είναι ίση με ένα ισοδύναμο. Τα φρούτα και τα λαχανικά αποτελούν εξαίρεση. Το NSPKU έχουν αναλύσει την περιεκτικότητα σε φαινυλαλανίνη σε ένα ευρύ φάσμα φρούτων και λαχανικά προκειμένου να υπολογιστούν τα ισοδύναμα τους. Ο διαιτολόγος θα συνταγογραφεί έναν μετρημένο αριθμό ισοδυνάμων φαινυλαλανίνης για τους γονείς ή το παιδί τους που θα λαμβάνει κάθε μέρα. Αυτό θα καθορίζεται κυρίως από τα επίπεδα φαινυλαλανίνης στο αίμα. Αν ο ασθενής δεν καταναλώνει αρκετά ισοδύναμα, αυτό μπορεί να οδηγήσει σε ανεπαρκής πρωτεΐνη ή φαινυλαλανίνη για ανάπτυξη και την συντήρηση του οργανισμού. Το ποσό των ισοδυνάμων που κατανέμεται σε κάθε άτομο με PKU είναι ατομικό.

Τα άτομα που νοσούν από PKU καλό θα είναι να είναι προσεκτικά όσο αφορά τα επικαλυμμένα λαχανικά π.χ. τσιπς. Μπορεί να είναι επικαλυμμένα με αλεύρι σίτου ή ρυζιού και επομένως θα περιέχει πρωτεΐνη. Αυτά τα τρόφιμα θα πρέπει να υπολογιστούν ως ισοδύναμα τρόφιμα. Μερικές φορές η περιεκτικότητα σε πρωτεΐνη αναγράφεται στην ετικέτα ως τελικό προετοιμασμένο βάρος, υποθέτοντας ότι το προϊόν γίνεται με πρόσθετο συστατικό όπως γάλα ή αυγό π.χ. κρέμα.

Λαχανικά επικαλυμμένα με αλεύρι σίτου ή ρυζιού, π.χ. τα πατατάκια ή οι σφήνες προσθέτουν επιπλέον πρωτεΐνη. Αυτά θα πρέπει να υπολογίζονται ως ισοδύναμα. Τα πατατάκια λαχανικών (συμπεριλαμβανομένων των σπιτικών) δεν μπορούν να καταναλωθούν ελεύθερα. Μόλις τα λαχανικά παρασκευαστούν ως πατατάκια περιέχουν φαινυλαλανίνη σε συμπυκνωμένες ποσότητες. Θα πρέπει να υπολογίζονται ως ισοδύναμα. Παράλληλα η κρέμα βγαίνει σε πολλές ποικιλίες π.χ. παραδοσιακή κρέμα, κρέμας σε σκόνη (αποτελούμενη από κορν φλάουρ/αλεύρι αραβοσίτου, μόνο χρωστική και αρωματική), μείγμα κρέμας στιγμιαίας κρέμας (που περιέχει γάλα) και κρέμα γάλακτος έτοιμη για έκχυση. Η παραδοσιακή κρέμα σε σκόνη, εάν παρασκευαστεί με κατάλληλο γάλα χαμηλής περιεκτικότητας σε πρωτεΐνες, είναι χωρίς ισοδύναμο. Για τις άλλες ποικιλίες κρέμας, ελέγξτε την περιεκτικότητα σε πρωτεΐνη στην ετικέτα για να υπολογίσετε την ποσότητα ισοδυναμών πρωτεΐνης. (7)

5. ΣΚΟΠΟΣ ΤΗΣ ΕΡΕΥΝΑΣ

Σκοπός της παρούσας μελέτης ήταν να κατανοηθούν οι ανάγκες των ασθενών με φαινυλκετονουρία για διατροφική εκπαίδευση, βάσει των διατροφικών πρακτικών που υιοθετούν και των διατροφικών του γνώσεων.

6. ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΥΛΙΚΑ

6.1 Περιγραφή ερωτηματολογίου

Για το σκοπό της έρευνας χρησιμοποιήθηκαν δύο ερωτηματολόγια που μοιράστηκαν διαδικτυακά σε διάφορες ομάδες με ασθενείς με PKU ανώνυμα και συμπληρώθηκε σε φόρμα Google Drive. Δημιουργήθηκαν 2 ερωτηματολόγια ένα ελληνικό και ένα αγγλικό. Το ελληνικό ερωτηματολόγιο είχε 35 ερωτήσεις και το αγγλικό 36 ερωτήσεις καθώς η διαφορά βρίσκεται στην τοποθέτηση μια έξτρα ερώτηση όσο αφορά τον τόπο κατοικίας του ερωτηθέντα. Οι ερωτήσεις σχηματίστηκαν με διαφόρων τύπων και για την διαμόρφωση του σχηματισμό του ερωτηματολογίου χρησιμοποιήθηκε σχετική βιβλιογραφία (6) (4). Από αυτό το βιβλιογραφικό υλικό, ορισμένες ερωτήσεις τροποποιήθηκαν και προσαρμόστηκαν στην ελληνική πραγματικότητα. Οι πρώτες δέκα ερωτήσεις αφορούν τα δημογραφικά στοιχεία των συμμετεχόντων αλλά και τα ανθρωπομετρικά χαρακτηριστικά τους. Στο δείγμα εντοπίστηκαν δύο συμμετέχοντες που ήταν ανήλικα επομένως σύμφωνα με την βιβλιογραφία (8) για να παρατηρηθεί σε ποια κατηγορία ΔΜΣ κατηγοριοποιούνται χρησιμοποιήθηκαν τα κριτήρια του Cole. Οι υπόλοιπες ερωτήσεις αναφέρονται για την καθημερινή κατανάλωση ισοδύναμων πόσο γνώριμα τους είναι, για το αν γνωρίζουν τα επίπεδα φαινυλαλανίνης στο αίμα τους που προτείνεται αλλά και σύμφωνα με τα δικά τους επίπεδα. Έπειτα ερωτήθηκαν σύμφωνα με την δίαιτα PKU που ακολουθούν ερωτήσεις πάνω στην καθημερινότητα τους. Παράλληλα τους δόθηκαν κάποια τρόφιμα και έπρεπε να επιλέξουν ποια δεν μπορούν να καταναλώσουν ελεύθερα ως ασθενείς με φαινυλκετονουρία. Τέλος δόθηκαν ερωτήσεις που αφορούσαν την καταγραφή γενικών στοιχείων πάνω στην διατροφική τους πρόσληψη κυρίως αν ακολουθούν Μεσογειακή Διατροφή και αναλύθηκαν με το Mediterranean Diet Adherence Screener (MEDAS).

Περιγραφή του δείγματος

Η συγκεκριμένη μελέτη διεξήχθη από τον Μάιο του 2023. Στην έρευνα συμμετείχαν 27 άτομα διαφόρων ηλικιών σε εύρος από 14 έως και > 60. Από αυτούς, 19 ήταν γυναίκες (70,4 %) και 8 άντρες (29,6%). Το ερωτηματολόγιο μοιράστηκε από τις 21 Μαΐου του 2023 μέχρι και 1 Ιουλίου του 2024.

6.2 Τρόπος συλλογής

Τα δεδομένα συλλέχτηκαν από ένα πλήθος ανθρώπων, μεγάλου εύρους ηλικιών(>14->60), εθνικοτήτων και κοινωνικών τάξεων. Τα ερωτηματολόγια αυτό διανεμήθηκε μέσω κοινωνικών δικτύων (Facebook, Instagram, Messenger) αλλά και από συνεργασία με διάφορα νοσοκομεία. Ο κάθε ασθενής

είχε την δυνατότητα να το κοινοποιήσει σε επαφές του που γνώριζε ότι έπασχαν με φαινυλκετονουρία ή σε ομάδες με άτομα που έπασχαν με PKU ή κάποιος συγγενής τους.

6.3 Στατιστική ανάλυση

Η συλλογή και η ομαδοποίηση των δεδομένων, καθώς και η εξαγωγή πινάκων και διαγραμμάτων, έγινε με την βοήθεια του υπολογιστικού προγράμματος Microsoft Office Excel 2016. Επιπλέον για την στατιστική ανάλυση των δεδομένων χρησιμοποιήθηκε το πρόγραμμα SPSS 23. Κατ' αρχήν τα δεδομένα καταχωρήθηκαν στο Google Drive και μετά στη συνέχεια περάστηκαν καταχωρήθηκαν στο Excel για να γίνει η καταχώρηση. Στην συνέχεια για την στατιστική ανάλυση, καταχωρήθηκαν στο SPSS κωδικοποιημένες όλες οι απαντήσεις. Για την δημιουργία πινάκων και διαγραμμάτων έγιναν αναλύσεις συχνότητας και ποσοστιαίας αναλογίας του δείγματος.

7. ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

7.1 Δημογραφικά χαρακτηριστικά του δείγματος

Πίνακας 2: Δημογραφικά χαρακτηριστικά και ανθρωπομετρικά χαρακτηριστικά του δείγματος

		n	%	M ± St
Φύλο	Άντρες	8	29,6 %	
	Γυναίκες	19	70,4 %	
Ηλικία	14-30	15	55,6%	31,81 ± 1,198
	31-60	11	40,7%	
	>60	1	3,7%	
Κατηγορίες ΔΜΣ (kg/m ²)	Ελλιποβαρής (<18,5 kg/m ²)	0	0%	
	Νορμοβαρής (18,5-24,9 kg/m ²)	13	48,2	
	Υπέρβαρος (25 – 29,9 kg/m ²)	6	22,2	
	Παχύσαρκος (>30 kg/m ²)	8	29,6	
ΔΜΣ	(<18,5 - >30)	27	100%	27,69 ± 7,47
Ύψος (cm , εκατοστά)	150-160 cm	11	40,7%	166,33 ± 10,24
	161-171 cm	8	29,6%	
	172-182 cm	6	22,2%	
	183-193 cm	2	7,4%	
Σωματικό Βάρος (kg)	45-60 kg	6	22,2%	76,1 ± 19,40
	61-76 kg	10	37,1%	
	77-92 kg	5	18,5%	
	93-120 kg	6	22,2%	

ΔΜΣ: Δείκτης Μάζας σώματος, kg: κιλά, cm : εκατοστά

Οι συμμετέχοντες ήταν συνολικά 27 από τους οποίους οι 19 ήταν οι γυναίκες και 8 οι άντρες. Το δείγμα αντιστοιχεί ποσοστιαία στο 70,4% στις γυναίκες και στο 29,6% στους άντρες. Αναφορικά με την ηλικία των συμμετεχόντων έπειτα από την ανάλυση των δεδομένων το δείγμα χωρίστηκε σε τρεις ηλικιακές ομάδες. Οι πλειονότητα των ερωτηθέντων συναντάται στην ηλικιακή ομάδα 14-30 ετών (55,6%). Το μικρότερο ποσοστό συμμετοχής προέκυψε για τις ηλικίες 31-60 και >60 ετών (40,7% και 3,7% αντίστοιχα). Ο πίνακας παρουσιάζει την κατανομή των ατόμων σε διαφορετικές κατηγορίες βάσει του Δείκτη Μάζας Σώματος (ΔΜΣ). Σύμφωνα με τα δεδομένα, κανένα άτομο δεν ανήκει στην κατηγορία των ελλιποβαρών, δηλαδή εκείνων με ΔΜΣ μικρότερο από 18,5 kg/m². Το 48,2% των ατόμων βρίσκεται στην κατηγορία των νορμοβαρών, με ΔΜΣ που κυμαίνεται από 18,5 έως 24,9 kg/m², ενώ το 22,2% ανήκει στην κατηγορία των υπέρβαρων, με ΔΜΣ από 25 έως 29,9 kg/m². Τέλος, το 29,6% των ατόμων είναι παχύσαρκα, έχοντας ΔΜΣ μεγαλύτερο από 30 kg/m². Συνολικά, η πλειοψηφία των ατόμων έχει φυσιολογικό βάρος, ενώ ένα σημαντικό ποσοστό είναι παχύσαρκο ($M \pm St 27,69 \pm 7,47$).

Δύο άτομα από τους συμμετέχοντες ήταν ανήλικα επομένως σύμφωνα με την βιβλιογραφία (8) για να παρατηρηθεί σε ποια κατηγορία ΔΜΣ κατηγοριοποιούνται χρησιμοποιήθηκαν τα κριτήρια του Cole που και τα δυο άτομα ανήκαν στην κατηγορία νορμοβαροίς (ΔΜΣ ≥ 50 εκατοστημόριο και < 75ο με την κοπέλα να ανήκει στο 5ο εκατοστημόριο και το αγόρι στο 50 ο εκατοστημόριο). Για να υπολογιστεί ο ΔΜΣ των ενηλικών χρησιμοποιήθηκε η εξίσωση του ΔΜΣ = βάρος (κιλά (kg))/ το ύψος m² [σε μέτρα (m) στη δευτέρα (²)] και κατανεμήθηκαν και αυτά σύμφωνα με τα κριτήρια του Cole. Έπειτα, επεξεργάστηκαν τα δεδομένα και χωρίστηκαν σε τέσσερις διαφορετικές κατηγορίες ύψους. Η πλειονότητα, δηλαδή το 40,7% των ατόμων, ανήκει στην κατηγορία ύψους 150-160 εκατοστά. Ακολουθεί η κατηγορία ύψους 161-171 εκατοστά, που περιλαμβάνει το 29,6% των ατόμων. Στην κατηγορία ύψους 172-182 εκατοστά βρίσκεται το 22,2% των ατόμων, ενώ το μικρότερο ποσοστό, 7,4%, αντιστοιχεί στην κατηγορία ύψους 183-193 εκατοστά. Το δείγμα μας ταξινομήθηκε σε τέσσερις διαφορετικές κατηγορίες βάρους. Το μεγαλύτερο ποσοστό ατόμων 37,1% βρίσκεται στην κατηγορία 61-76kg, ακολουθούμενο από τις κατηγορίες 45-60kg και 93-120kg, καθεμία από τις οποίες αντιπροσωπεύει το 22,2% των ατόμων. Η κατηγορία 77-92kg αντιπροσωπεύει το μικρότερο ποσοστό, με 18,5% των ατόμων.

Πίνακας 3: Κατανομή Επαγγελματικής Απασχόλησης, Οικογενειακής Κατάστασης, Εκπαιδευτικού Επιπέδου και Τόπου Καταγωγής του δείγματος:

		n	%
Είδος απασχόλησης	Φοιτητής/-τρια	8	29,6%
	Δημόσιος υπάλληλος	5	18,5%
	Ιδιωτικός υπάλληλος	5	18,5%
	Ελεύθερος επαγγελματίας	5	18,5%
	Άνεργος	4	14,8%
Οικογενειακή Κατάσταση	Άγαμος/η	16	59,3%
	Έγγαμος/η	8	29,6%
	Χήρος/α	0	0%
	Διαζευγμένος/η	1	3,7%
	Άλλο	2	7,4%
Επίπεδο εκπαίδευσης	Πρωτοβάθμια εκπαίδευση	0	0%
	Δευτεροβάθμια εκπαίδευση	9	33,3%
	Τριτοβάθμια εκπαίδευση	9	33,3%
	Μεταπτυχιακές σπουδές	9	33,3%
Τόπος καταγωγής	Ελλάδα	19	70,4%
	Αμερική Άιοβα	1	3,7%
	Αμερική	1	3,7%
	Σκωτία	1	3,7%
	Ιρλανδία	2	7,4%
	Ιταλία	1	3,7%
	Αυστραλία	2	7,4%

Ο μεγαλύτερος αριθμός ατόμων, συγκεκριμένα το 29,6%, είναι φοιτητές ή φοιτήτριες. Δημόσιοι υπάλληλοι, ιδιωτικοί υπάλληλοι και ελεύθεροι επαγγελματίες αποτελούν καθένα το 18,5% του συνόλου των ατόμων. Το 14,8% των ατόμων είναι άνεργοι. Συνολικά, ο πίνακας περιλαμβάνει 27 άτομα, τα οποία έχουν κατανεμηθεί σε πέντε διαφορετικές κατηγορίες απασχόλησης. Οι ερωτηθέντες κατηγοριοποιήθηκαν βάση της οικογενειακής τους κατάστασης. Το μεγαλύτερο ποσοστό, 59,3%, είναι άγαμοι/ες, ενώ το 29,6% είναι έγγαμοι/ες. Κανένα άτομο δεν ανήκει στην κατηγορία των χήρων. Το 3,7% των ατόμων είναι διαζευγμένοι/ες, ενώ το 7,4% ανήκει σε άλλη κατηγορία οικογενειακής κατάστασης. Παράλληλα φαίνονται οι συχνότητες και η ποσοστιαία κατανομή ως προς το μορφωτικό επίπεδο του δείγματος. Κανένα άτομο δεν έχει μόνο πρωτοβάθμια εκπαίδευση. Το 33,3% των ατόμων κατανέμεται στη δευτεροβάθμια εκπαίδευση, το ίδιο ποσοστό (33,3%) στη τριτοβάθμια εκπαίδευση, και το 33,3% στις μεταπτυχιακές σπουδές. Έπειτα παρατηρείται διαχωρισμός με βάση την χώρα καταγωγής. Το μεγαλύτερο ποσοστό, 70,4%, προέρχεται από την Ελλάδα. Ακολουθούν η Ιρλανδία και η Αυστραλία, με ποσοστό 7,4% η καθεμία. Οι κατηγορίες Αμερική Άιοβα, Αμερική, Σκωτία και Ιταλία εκπροσωπούνται από το 3,7% του δείγματος, αντίστοιχα.

7.2 Διατροφικές συμπεριφορές και χαρακτηριστικά του δείγματος

Πίνακας 4: Διατροφικές συνήθειες και η κατανάλωση ισοδυνάμων σε ασθενείς με Φαινυλκετονουρία (PKU)

		n	%
Πρότυπο διατροφής PKU που ακολουθείτε.	Συνεχώς σε δίαιτα	18	66,7%
	Επιστροφή κατά διαστήματα στη δίαιτα	5	29,6%
	Δεν ακολουθώ κάποιο πρότυπο διαίτας	1	3,7%
Αριθμός ισοδυνάμων φαινυλκετονουρίας που προτείνονται ανά ημέρα.	≤5	2	7,4%
	>5-10	7	25,9%
	>10-15	3	11,1%
	>15-20	4	14,8%
	>20	1	3,7%
	Δεν γνωρίζω	10	37%
Αριθμός ισοδυνάμων φαινυλκετονουρίας ανά ημέρα που ακολουθούν	≤5	2	7,4%
	>5-10	4	14,8%
	>10-15	6	22,2%
	>15-20	2	7,4%
	>20 ισοδύναμα	2	7,4%
	Δεν γνωρίζω	11	40,7%
Πόσο συχνά σας έχουν συστήσει να λαμβάνεται υποκατάστατα πρωτεΐνης καθημερινά;	Μία φορά την ημέρα	1	3,7%
	Δύο φορές την ημέρα	3	11,1%
	Τρεις φορές την ημέρα	18	66,7%
	Τέσσερις ή περισσότερες φορές την ημέρα	2	7,4%
	Δεν γνωρίζω	2	7,4%
	Άλλο	1	3,7%

Έπειτα προκύπτει ότι το μεγαλύτερο ποσοστό των ατόμων, συγκεκριμένα το 66,7%, ακολουθεί συνεχώς τη δίαιτα PKU. Το 29,6% επιστρέφει στη δίαιτα κατά διαστήματα, ενώ ένα μικρό ποσοστό, 3,7%, δεν ακολουθεί κάποιο πρότυπο διαίτας. Επιπλέον, από την ανάλυση των δεδομένων, προκύπτει ότι το μεγαλύτερο ποσοστό των ατόμων, συγκεκριμένα το 37%, δεν γνωρίζει τον αριθμό των ισοδυνάμων φαινυλκετονουρίας που προτείνονται ανά ημέρα. Το 25,9% καταναλώνει περισσότερα από 5 έως 10 ισοδύναμα την ημέρα, ενώ το 14,8% καταναλώνει περισσότερα από 15 έως 20 ισοδύναμα. Ένα ποσοστό 11,1% καταναλώνει περισσότερα από 10 έως 15 ισοδύναμα, και το 7,4% καταναλώνει 5 ή λιγότερα ισοδύναμα την ημέρα. Τέλος, ένα μικρό ποσοστό, 3,7%, καταναλώνει περισσότερα από 20 ισοδύναμα ημερησίως. Έπειτα το μεγαλύτερο ποσοστό των ατόμων, συγκεκριμένα το 40,7%, δηλώνει ότι δεν γνωρίζει τον αριθμό ισοδυνάμων φαινυλκετονουρίας που ακολουθεί καθημερινά. Το 22,2% των ατόμων ακολουθεί καθημερινά περισσότερα από 10 έως 15 ισοδύναμα, ενώ το 14,8% ακολουθεί περισσότερα από 5 έως 10 ισοδύναμα. Το 7,4% ακολουθεί είτε 5 ή λιγότερα είτε περισσότερα από 15 έως 20 ισοδύναμα, και το ίδιο ποσοστό ισχύει για τα άτομα που ακολουθούν περισσότερα από 20 ισοδύναμα. Τέλος, η πλειονότητα των ατόμων, συγκεκριμένα το 66,7%, καταναλώνει το υποκατάστατο πρωτεΐνης τρεις φορές την ημέρα. Το 11,1% καταναλώνει το υποκατάστατο δύο φορές την ημέρα, ενώ το 7,4% το καταναλώνει είτε τέσσερις ή περισσότερες φορές την ημέρα είτε δεν γνωρίζει τη συνιστάμενη συχνότητα. Το 3,7% καταναλώνει το υποκατάστατο μία φορά την ημέρα ή αναφέρει μια διαφορετική συχνότητα κατανάλωσης.

Πίνακας 5: Διατροφικές συμπεριφορές των ερωτηθέντων που ακολουθούν αυτή τη στιγμή δίαιτα για PKU

		n	%
Πόσο συχνά λαμβάνεται υποκατάστατα πρωτεΐνης καθημερινά;	Μία φορά την ημέρα	2	7,4%
	Δύο φορές την ημέρα	5	18,5%
	Τρεις φορές την ημέρα	15	55,6%
	Τέσσερις ή περισσότερες φορές την ημέρα	1	3,7%
	Δεν γνωρίζω	2	7,4%
	Άλλο	2	7,4%
Το πλήθος των ισοδυνάμων πρωτεΐνης που λαμβάνετε έναντι συνιστάμενης ποσότητας.	Λιγότερο από το προτεινόμενο	8	29,6%
	Όπως προτάθηκε από του ειδικούς	18	66,7%
	Περισσότερο από το συνιστάμενο	1	3,7%
Πόσο συχνά παραλείπεται μέρος ή ολόκληρο το υποκατάστατο πρωτεΐνης;	Κάθε μέρα	3	11,1%
	Δύο έως τέσσερις φορές την εβδομάδα	5	18,5%
	Μία φορά την εβδομάδα	4	14,8%
	Μία φορά το δεκαπενθήμερο	2	7,4%
	Λιγότερο από μία φορά το δεκαπενθήμερο	2	7,4%
	Δεν παραλείπω ποτέ να παίρνω το υποκατάστατο πρωτεΐνης μου	11	40,7%

Στον πίνακα 5 παρατηρήθηκε ότι η πλειονότητα των ατόμων, δηλαδή το 55,6%, λαμβάνει το υποκατάστατο πρωτεΐνης τρεις φορές την ημέρα. Το 18,5% καταναλώνει το υποκατάστατο δύο φορές ημερησίως. Το 7,4% των ατόμων αναφέρει κατανάλωση μία φορά την ημέρα ή άλλη συχνότητα, ενώ το 3,7% καταναλώνει το υποκατάστατο τέσσερις ή περισσότερες φορές την ημέρα. Τέλος, το 7,4% δηλώνει ότι δεν γνωρίζει την κατάλληλη συχνότητα λήψης. Επιπρόσθετα, παρατηρήθηκε ότι το μεγαλύτερο ποσοστό των ατόμων, συγκεκριμένα το 66,7%, καταναλώνει την ποσότητα υποκατάστατου πρωτεΐνης όπως προτάθηκε από τους ειδικούς. Το 29,6% των ατόμων αναφέρει κατανάλωση ποσότητας που είναι λιγότερη από την προτεινόμενη, ενώ μόλις το 3,7% καταναλώνει περισσότερη ποσότητα από την συνιστάμενη. Αναλύοντας τα δεδομένα, διαπιστώνεται ότι το μεγαλύτερο ποσοστό των ατόμων, συγκεκριμένα το 40,7%, δεν παραλείπει ποτέ να λαμβάνει το υποκατάστατο πρωτεΐνης του. Το 18,5% των ατόμων αναφέρει ότι παραλείπει το υποκατάστατο δύο έως τέσσερις φορές την εβδομάδα, ενώ το 14,8% παραλείπει μία φορά την εβδομάδα. Το 11,1% παραλείπει καθημερινά, και το 7,4% δηλώνει ότι παραλείπει μία φορά το δεκαπενθήμερο ή λιγότερο από μία φορά το δεκαπενθήμερο.

Πίνακας 6: Κατανομή του δείγματος σύμφωνα με τις γνώσεις τους στα επίπεδα φαινυλαλανίνης

		n	%
Ποιο είναι το προτεινόμενο επίπεδο φαινυλαλανίνης αίματος που θέτουν ως στόχο;	Λιγότερο από 300 $\mu\text{mol/L}$	2	7,4%
	Μεταξύ 120 και 360 $\mu\text{mol/L}$	5	18,5%
	Μεταξύ 120 και 600 $\mu\text{mol/L}$	8	29,6%
	Λιγότερο από 700 $\mu\text{mol/L}$	5	18,5%
	Λιγότερο από 1000 $\mu\text{mol/L}$	2	7,4%
	Δεν έχω στόχο φαινυλαλανίνης αίματος	3	11,1%
	Δεν γνωρίζω	2	7,4%
Ποια ήταν τα τελευταία επίπεδα φαινυλαλανίνης στο αίμα σας;	Φαινυλαλανίνη $\leq 600 \mu\text{mol/L}$	2	7,4%
	Λιγότερο από 120 $\mu\text{mol/L}$	2	7,4%
	Μεταξύ 120 και 360 $\mu\text{mol/L}$	3	11,1%
	Μεταξύ 360 και 600 $\mu\text{mol/L}$	4	14,8%
	Φαινυλαλανίνη $> 600 \mu\text{mol/L}$	3	11,1%
	Μεταξύ 600 και 1000 $\mu\text{mol/L}$	6	22,2%
	Πάνω από 1000 $\mu\text{mol/L}$	0	0%
	Δεν γνωρίζω	7	25,9%

Σύμφωνα με τον πίνακα 6, διαπιστώνεται ότι το μεγαλύτερο ποσοστό των ατόμων, συγκεκριμένα το 29,6%, θέτει ως στόχο επίπεδο φαινυλαλανίνης στο αίμα μεταξύ 120 και 600 $\mu\text{mol/L}$. Το 18,5% των ατόμων στοχεύει σε επίπεδο μεταξύ 120 και 360 $\mu\text{mol/L}$ ή λιγότερο από 700 $\mu\text{mol/L}$. Το 7,4% των ατόμων θέτει ως στόχο επίπεδο φαινυλαλανίνης λιγότερο από 300 $\mu\text{mol/L}$ ή λιγότερο από 1000 $\mu\text{mol/L}$, ενώ το 11,1% δηλώνει ότι δεν έχει καθορίσει στόχο για το επίπεδο φαινυλαλανίνης στο αίμα του. Επίσης, το 7,4% δηλώνει ότι δεν γνωρίζει το προτεινόμενο επίπεδο φαινυλαλανίνης.

Αναλύοντας τα δεδομένα, παρατηρούμε ότι το μεγαλύτερο ποσοστό των ατόμων, συγκεκριμένα το 25,9%, δηλώνει ότι δεν γνωρίζει τα τελευταία επίπεδα φαινυλαλανίνης στο αίμα του. Το 22,2% των ατόμων έχει επίπεδα φαινυλαλανίνης μεταξύ 600 και 1000 $\mu\text{mol/L}$, ενώ το 14,8% αναφέρει επίπεδα μεταξύ 360 και 600 $\mu\text{mol/L}$. Το 11,1% των ατόμων έχουν επίπεδα φαινυλαλανίνης είτε μεταξύ 120 και 360 $\mu\text{mol/L}$ είτε πάνω από 600 $\mu\text{mol/L}$. Το 7,4% αναφέρει επίπεδα είτε λιγότερα από 120 $\mu\text{mol/L}$ είτε $\leq 600 \mu\text{mol/L}$, ενώ κανένα άτομο δεν αναφέρει επίπεδα άνω των 1000 μmol .

Πίνακας 7: Κατανομή του δείγματος σύμφωνα με την άποψη τους για την δίαιτα PKU που ακολουθούν

	Δεν γνωρίζω, n (%)		Συμφωνώ απολύτως n (%)		Συμφωνώ n (%)		Ούτε συμφωνώ ούτε διαφωνώ n (%)		Διαφωνώ n (%)		Διαφωνώ απολύτως n (%)	
Η δίαιτα PKU (φαινυλκετονουρία) που συνίσταται να ακολουθήσω:												
Είναι υγιεινή	0	0%	13	48,1%	11	40,7%	2	7,4%	0	0%	1	3,7%
Μου δίνει όλες τις βιταμίνες και τα μέταλλα που χρειάζομαι	0	0%	8	29,6%	15	55,6%	0	0%	3	11,1%	1	3,7%
Μου δίνει όλη την ενέργεια/ θερμίδες που χρειάζομαι	1	3,7%	9	33,3%	9	33,3%	4	14,8%	3	11,1%	1	3,7%
Προσφέρει στο σώμα μου αρκετή πρωτεΐνη	1	3,7%	4	14,8%	14	51,9%	4	14,8%	3	11,1%	1	3,7%
Είναι υψηλότερη σε ζάχαρη σε σύγκριση με τη διατροφή του γενικού πληθυσμού	2	7,4%	4	14,8%	5	18,5%	6	22,2%	7	25,9%	3	11,1%
Είναι υψηλότερη σε υδατάνθρακες σε σύγκριση με τη διατροφή του γενικού πληθυσμού	1	3,7%	6	22,2%	9	33,3%	6	22,2%	2	7,4%	3	11,1%
Είναι υψηλότερη σε λιπαρά σε σύγκριση με τη διατροφή του γενικού πληθυσμού	1	3,7%	4	14,8%	5	18,5%	6	22,2%	5	18,5%	6	22,2%
Είναι υψηλότερη σε φρούτα και λαχανικά σε σύγκριση με τη διατροφή του γενικού πληθυσμού	2	7,4%	16	59,3%	8	29,6%	0	0%	0	0%	1	3,7%

Όσο αφορά το πρώτο ερώτημα για το αν το δείγμα μας θεωρεί υγιεινή την δίαιτα PKU το 48,1% του δείγματος συμφωνεί απόλυτα ότι η δίαιτα PKU είναι υγιεινή, ενώ ταυτόχρονα το 40,7% συμφωνεί με την ίδια δήλωση, συνολικά δηλαδή το 88,8% επιβεβαιώνει ότι θεωρεί τη δίαιτα PKU υγιεινή. Αντίθετα μόνο το 7,4% δεν συμφωνεί ούτε διαφωνεί, και το 3,7% διαφωνεί ή διαφωνεί απόλυτα με την αντίληψη ότι η δίαιτα είναι υγιεινή.

Στο επόμενο ερώτημα για το αν δείγμα θεωρεί ότι η δίαιτα PKU παρέχει όλες τις απαραίτητες βιταμίνες και μέταλλα το 29,6% και το 55,6% συμφωνεί απόλυτο και συμφωνεί αντίστοιχα ενώ αντίθετες απόψεις έχει το 11,1% το οποίο διαφωνεί ενώ το 3,7% δεν είναι σίγουροι. Οι περισσότερες απόψεις επιβεβαιώνουν ότι η δίαιτα θεωρείται επαρκής όσον αφορά την παροχή βιταμινών και μετάλλων. Παράλληλα στο επόμενο ερώτημα που αφορούσε για το αν η δίαιτα PKU παρέχει όλη την ενέργεια και τις θερμίδες που χρειάζονται, το 33,3% των ατόμων συμφωνεί απόλυτα και το 33,3% συμφωνεί με την δήλωση ενώ αντίθετες απόψεις δηλώνει το 14,8% διαφωνεί, ενώ το 3,7% δηλώνει ότι δεν γνωρίζει. Υπάρχει κάποια αμφισημία γύρω από την επάρκεια ενέργειας, με περίπου το 48,1% να μην είναι απολύτως σίγουροι για την επάρκεια της διαίτας

Έπειτα το δείγμα ερωτήθηκε για το αν πιστεύει ότι η δίαιτα PKU προσφέρει επαρκή πρωτεΐνη, το 51,9% συμφώνησε, το 14,8% να διαφωνεί και το 14,8% να είναι ουδέτεροι. Αντίθετες απόψεις δηλώνει το 11,1% το οποίο διαφωνεί και το 3,7% δηλώνει ότι δεν γνωρίζει. Η πλειονότητα πιστεύει ότι η δίαιτα καλύπτει τις ανάγκες σε πρωτεΐνη. Επιπρόσθετα το δείγμα ερωτήθηκε για το αν το πιστεύει ότι η δίαιτα PKU είναι υψηλότερη σε ζάχαρη σε σύγκριση με τη διατροφή του γενικού πληθυσμού. Το 25,9% συμφώνησε, ενώ το 22,2% διαφωνεί με αυτή την άποψη. Ωστόσο παρατηρήθηκε πως το 18,5% είναι ουδέτεροι και το 7,4% δεν γνωρίζει. Υπάρχει αναλογία μεταξύ των ατόμων που πιστεύουν ότι η δίαιτα είναι υψηλότερη σε ζάχαρη και αυτών που διαφωνούν. αυτών που διαφωνούν.

Στο επόμενο ερώτημα για το αν δείγμα θεωρεί ότι η δίαιτα PKU είναι υψηλότερη σε υδατάνθρακες στον πίνακα 19, το 33,3% συμφωνεί ενώ αντίθετες απόψεις έχει το 22,2% το οποίο διαφωνεί. Το 22,2% είναι ουδέτεροι και το 11,1% δεν γνωρίζει. Εδώ φαίνεται ότι η άποψη είναι κάπως διχασμένη σχετικά με την περιεκτικότητα σε υδατάνθρακες.

Παράλληλα στο επόμενο ερώτημα που αφορούσε για το αν η δίαιτα PKU είναι υψηλότερη σε λιπαρά σε σύγκριση με τη διατροφή του γενικού πληθυσμού το 22,2% των ατόμων συμφωνεί ενώ αντίθετες απόψεις δηλώνει το 18,5% διαφωνεί. Το 22,2% είναι ουδέτεροι και το 18,5% θεωρεί ότι η δίαιτα PKU δεν είναι υψηλότερη σε λιπαρά. Εδώ, οι απόψεις είναι μοιρασμένες.

Τέλος το δείγμα ερωτήθηκε για το αν το πιστεύει ότι η δίαιτα PKU υψηλότερη σε φρούτα και λαχανικά σε σύγκριση με τη διατροφή του γενικού πληθυσμού, το 59,3% των ατόμων συμφωνεί απόλυτα και το 29,6% συμφωνεί. Αντίθετες απόψεις δηλώνει το 7,4% το οποίο δεν συμφωνεί και το 3,7% δεν γνωρίζει. Η πλειονότητα πιστεύει ότι η δίαιτα PKU περιλαμβάνει περισσότερα φρούτα και λαχανικά.

Πίνακας 8: Κατανομή του δείγματος σύμφωνα με την άποψη τους για την προτεινόμενη διαίτα PKU που ακολουθεί

	Δεν γνωρίζω, n (%)		Συμφωνώ απολύτως n (%)		Συμφωνώ n (%)		Ούτε συμφωνώ ούτε διαφωνώ n (%)		Διαφωνώ n (%)		Διαφωνώ απολύτως n (%)	
Η δίαιτα PKU (φαινυλκετονουρία) που προτείνεται να ακολουθήσω												
Τα υποκατάστατα πρωτεΐνης μου πρέπει να λαμβάνονται καθημερινά	0	0%	18	66,7%	7	25,9%	1	3,7%	0	0%	1	3,7%
Το να λαμβάνω τα υποκατάστατα πρωτεΐνης μου καθημερινά δεν είναι τόσο σημαντικό όσο να ακολουθώ μια δίαιτα χαμηλή σε πρωτεΐνη για PKU	1	3,7%	5	18,5%	2	7,4%	2	7,4%	10	37%	7	25,9%
Δεν καταλαβαίνω γιατί πρέπει να παίρνω υποκατάστατα πρωτεΐνης	2	7,4%	1	3,7%	0	0%	1	3,7%	10	37%	13	48,1%
Ο αριθμός των υποκατάστατων πρωτεΐνης που μου συνέστησαν να παίρνω την ημέρα ήταν σωστός για μένα	0	0%	13	48,1%	8	29,6%	3	11,1%	2	7,4%	1	3,7%

Ανησυχώ ότι η ποσότητα των υποκατάστατων πρωτεΐνης που μου έχουν συστήσει να παίρνω είναι πάρα πολύ	2	10,5%	2	10,5%	0	0	0	0	11	57,9%	4	21,1%
Ανησυχώ ότι η ποσότητα των υποκατάστατων πρωτεΐνης που μου έχουν συσταθεί να παίρνω είναι πολύ μικρή	2	7,4%	3	11,1%	2	7,4%	5	18,5%	8	29,6%	7	25,9%
Λαμβάνοντας τα υποκατάστατα πρωτεΐνης μου, νιώθω σίγουρος ότι λαμβάνω αρκετή πρωτεΐνη	1	3,7%	9	33,3%	7	25,9%	6	22,2%	3	11,1%	1	3,7%
Τα υποκατάστατα πρωτεΐνης μου βοηθούν στη βελτίωση των επιπέδων φαινυλαλανίνης στο αίμα μου	1	3,7%	12	44,4%	10	37%	2	7,4%	1	3,7%	1	3,7%

Η συντριπτική πλειοψηφία των ατόμων (92,6%) θεωρεί σημαντική την καθημερινή λήψη υποκατάστατων πρωτεΐνης. Ειδικότερα, το 66,7% (18 άτομα) συμφωνεί απολύτως ότι είναι απαραίτητο, ενώ το 25,9% (7 άτομα) απλώς συμφωνεί. Ένα μικρό ποσοστό (3,7%, 1 άτομο) έχει ουδέτερη στάση, και κανείς δεν εξέφρασε διαφωνία. Παρακάτω όσο αφορά την σημασία των υποκατάστατων πρωτεΐνης σε σχέση με τη δίαιτα χαμηλή σε πρωτεΐνης οι απόψεις διίστανται σχετικά, μόλις το 25,9% των συμμετεχόντων (5 άτομα συμφωνούν απολύτως και 2 συμφωνούν) θεωρεί τα υποκατάστατα λιγότερο σημαντικά. Το 37% (10 άτομα) διαφωνεί και το 25,9% (7 άτομα) διαφωνεί απολύτως, με το 7,4% (2 άτομα) να είναι ουδέτερο. Παράλληλα, το 85,1% των ατόμων κατανοεί την ανάγκη λήψης υποκατάστατων πρωτεΐνης. Σημαντικό ποσοστό (48,1%, 13 άτομα) διαφωνεί απολύτως με την άποψη ότι δεν χρειάζεται, ενώ το 37% (10 άτομα) απλώς διαφωνεί. Μόλις ένα άτομο (3,7%) συμφωνεί απολύτως ότι δεν κατανοεί την αναγκαιότητα. Έπειτα το 77,7% των συμμετεχόντων πιστεύει ότι η συνιστάμενη ποσότητα υποκατάστατων πρωτεΐνης είναι κατάλληλη. Ειδικότερα, το 48,1% (13 άτομα) συμφωνεί απολύτως και το 29,6% (8 άτομα) συμφωνεί. Υπάρχει ένα μικρό ποσοστό διαφωνίας (11,1% ουδέτερη στάση, 7,4% διαφωνεί και 3,7% διαφωνεί απολύτως).

Η πλειοψηφία δηλώνει (79%) πως δεν ανησυχεί για την υπερβολική ποσότητα υποκατάστατων πρωτεΐνης. Το 10,5% (2 άτομα) συμφωνεί απολύτως ότι υπάρχει ανησυχία, ενώ το ίδιο ποσοστό συμφωνεί χωρίς απόλυτη βεβαιότητα. Η πλειονότητα (57,9%, 11 άτομα) διαφωνεί και το 21,1% (4 άτομα) διαφωνεί απολύτως. Ωστόσο, είναι σημαντικό να σημειωθεί ότι η εν λόγω υπό-ερώτηση απαντήθηκε μόνο από τους Έλληνες συμμετέχοντες, λόγω ενός σφάλματος στο αγγλικό ερωτηματολόγιο που οδήγησε στην αφαίρεση της συγκεκριμένης ερώτησης.

Η ανησυχία για ελλιπή ποσότητα υποκατάστατων πρωτεΐνης είναι μικρότερη, με το 55,5% να μην ανησυχεί. Το 11,1% (3 άτομα) ανησυχεί απολύτως και το 7,4% (2 άτομα) συμφωνεί με την ανησυχία. Ένα ποσοστό 18,5% (5 άτομα) έχει ουδέτερη στάση, ενώ 29,6% (8 άτομα) διαφωνεί και 25,9% (7 άτομα) διαφωνεί απολύτως. Το 59,2% των ατόμων αισθάνεται ότι λαμβάνει αρκετή πρωτεΐνη μέσω των υποκατάστατων. Το 33,3% (9 άτομα) αισθάνεται απολύτως ασφαλές και το 25,9% (7 άτομα) συμφωνεί. Ένα 22,2% (6 άτομα) είναι ουδέτερο, ενώ το 11,1% (3 άτομα) διαφωνεί και το 3,7% (1 άτομο) διαφωνεί απολύτως.

Σύμφωνα με το 81,4% των συμμετεχόντων πιστεύει ότι τα υποκατάστατα πρωτεΐνης βοηθούν στη διαχείριση των επιπέδων φαινυλαλανίνης. Το 44,4% (12 άτομα) συμφωνεί απολύτως και το 37% (10 άτομα) συμφωνεί. Ένα μικρό ποσοστό (7,4%, 2 άτομα) έχει ουδέτερη στάση, ενώ το 3,7% (1 άτομο) διαφωνεί και άλλο ένα 3,7% διαφωνεί απολύτως.

Πίνακας 9 : Κατανομή του δείγματος σύμφωνα με την άποψη τους για την προτεινόμενη δίαιτα PKU που ακολουθεί

	Δεν γνωρίζω, n (%)		Συμφωνώ απολύτως n (%)		Συμφωνώ n (%)		Ούτε συμφωνώ ούτε διαφωνώ n (%)		Διαφωνώ n (%)		Διαφωνώ απολύτως n (%)	
Όταν ακολουθώ την προτεινόμενη δίαιτα PKU (φαινυλκετονουρία):												
Νιώθω ότι η δίαιτα θα με κρατήσει καλά	0	0%	13	48,1%	11	40,7%	2	7,4%	0	0%	1	3,7%
Ανησυχώ για το ότι δεν θα λάβω αρκετή πρωτεΐνη για να παραμείνω υγιής	2	7,4%	1	3,7%	4	14,8%	6	22,2%	9	33,3%	5	18,5%
Ανησυχώ για το ότι δεν θα λάβω αρκετή πρωτεΐνη για να χτίσω μυς	5	18,5%	2	7,4%	5	18,5%	3	11,1%	6	22,2%	6	22,2%
Ανησυχώ για τη μακροπρόθεσμη υγεία μου	1	3,7%	5	18,5%	6	22,2%	4	14,8%	5	18,5%	6	22,2%
Νιώθω καλά όταν δεν κάνω δίαιτα PKU	2	7,4%	2	7,4%	2	7,4%	4	14,8%	7	25,9%	10	37%

Η πλειοψηφία των συμμετεχόντων (88,8%) έχει θετική άποψη για τη δίαιτα PKU ως μέσο διατήρησης της υγείας. Συγκεκριμένα, το 48,1% (13 άτομα) συμφωνεί απόλυτα ότι η δίαιτα PKU συμβάλλει στη διατήρηση της υγείας, ενώ το 40,7% (11 άτομα) απλώς συμφωνεί. Ένα μικρό ποσοστό (7,4%, 2 άτομα) είναι ουδέτερο, και μόλις το 3,7% (1 άτομο) διαφωνεί, χωρίς κανένας να διαφωνεί απόλυτα.

Σημαντική είναι η ανησυχία για την επάρκεια πρωτεΐνης, με το 22,2% των συμμετεχόντων να εκφράζουν αμφιβολίες. Το 3,7% (1 άτομο) ανησυχεί απολύτως, ενώ το 14,8% (4 άτομα) απλώς ανησυχεί. Το 22,2% (6 άτομα) δεν έχει ξεκάθαρη άποψη, ενώ το 33,3% (9 άτομα) διαφωνεί και το 18,5% (5 άτομα) διαφωνεί απόλυτα.

Οι απόψεις είναι διχασμένες όσον αφορά την ανησυχία για την ικανότητα της δίαιτας να στηρίζει το χτίσιμο μυών. Το 26,9% των συμμετεχόντων ανησυχεί (7,4% απόλυτα, 18,5% απλώς), ενώ το 44,4% δεν ανησυχεί (22,2% διαφωνεί και 22,2% διαφωνεί απόλυτα). Ένα 11,1% (3 άτομα) παραμένει ουδέτερο.

Υπάρχει διχογνωμία σχετικά με την ανησυχία για τη μακροπρόθεσμη υγεία. Το 40,7% των ατόμων ανησυχεί (18,5% απόλυτα και 22,2% απλώς), ενώ το ίδιο ποσοστό δεν ανησυχεί (18,5% διαφωνεί και 22,2% διαφωνεί απόλυτα). Το 14,8% (4 άτομα) δεν έχει σαφή άποψη.

Η πλειοψηφία των συμμετεχόντων (62,9%) νιώθει καλύτερα όταν ακολουθεί τη δίαιτα PKU, υποδηλώνοντας την αναγκαιότητά της. Το 7,4% (2 άτομα) συμφωνεί απολύτως και το ίδιο ποσοστό συμφωνεί χωρίς απόλυτη βεβαιότητα. Μόνο το 7,4% (2 άτομα) έχουν ουδέτερη στάση, ενώ το 25,9% (7 άτομα) διαφωνεί και το 37% (10 άτομα) διαφωνεί απόλυτα.

Πίνακας 10: Κατανομή του δείγματος με PKU σύμφωνα με ερωτήσεις βασισμένες στο αν ασκείται

	Δεν γνωρίζω n (%)		Συμφωνώ απολύτως n (%)		Συμφωνώ n (%)		Ούτε συμφωνώ ούτε διαφωνώ n (%)		Διαφωνώ n (%)		Διαφωνώ απολύτως n (%)	
Όταν ασκείται κάποιος με PKU (φαινυλκετονουρία) :												
Η δίαιτα PKU αρκεί για να πάρει όλες τις βιταμίνες και τα μέταλλα που χρειάζεται	0	0%	6	22,2%	9	33,3%	7	25,9%	2	7,4%	3	11,1%
Η δίαιτα PKU θα του δώσει όλη την πρωτεΐνη που χρειάζεται	0	0%	6	22,2%	10	37%	6	22,2%	3	11,1%	2	7,4%
Η δίαιτα PKU θα του δώσει όλους τους υδατάνθρακες που χρειάζεται	0	0%	8	29,6%	11	40,7%	5	18,5%	1	3,7%	2	7,4%
Η δίαιτα PKU θα του δώσει όλη την ενέργεια/θερμίδες που χρειάζεται	0	0%	9	33,3%	7	25,9%	8	29,6%	1	3,7%	2	7,4%
Η δίαιτα PKU αρκεί για να πάρει όλες τις βιταμίνες και τα μέταλλα που χρειάζεται	0	0%	6	22,2%	9	33,3%	7	25,9%	2	7,4%	3	11,1%

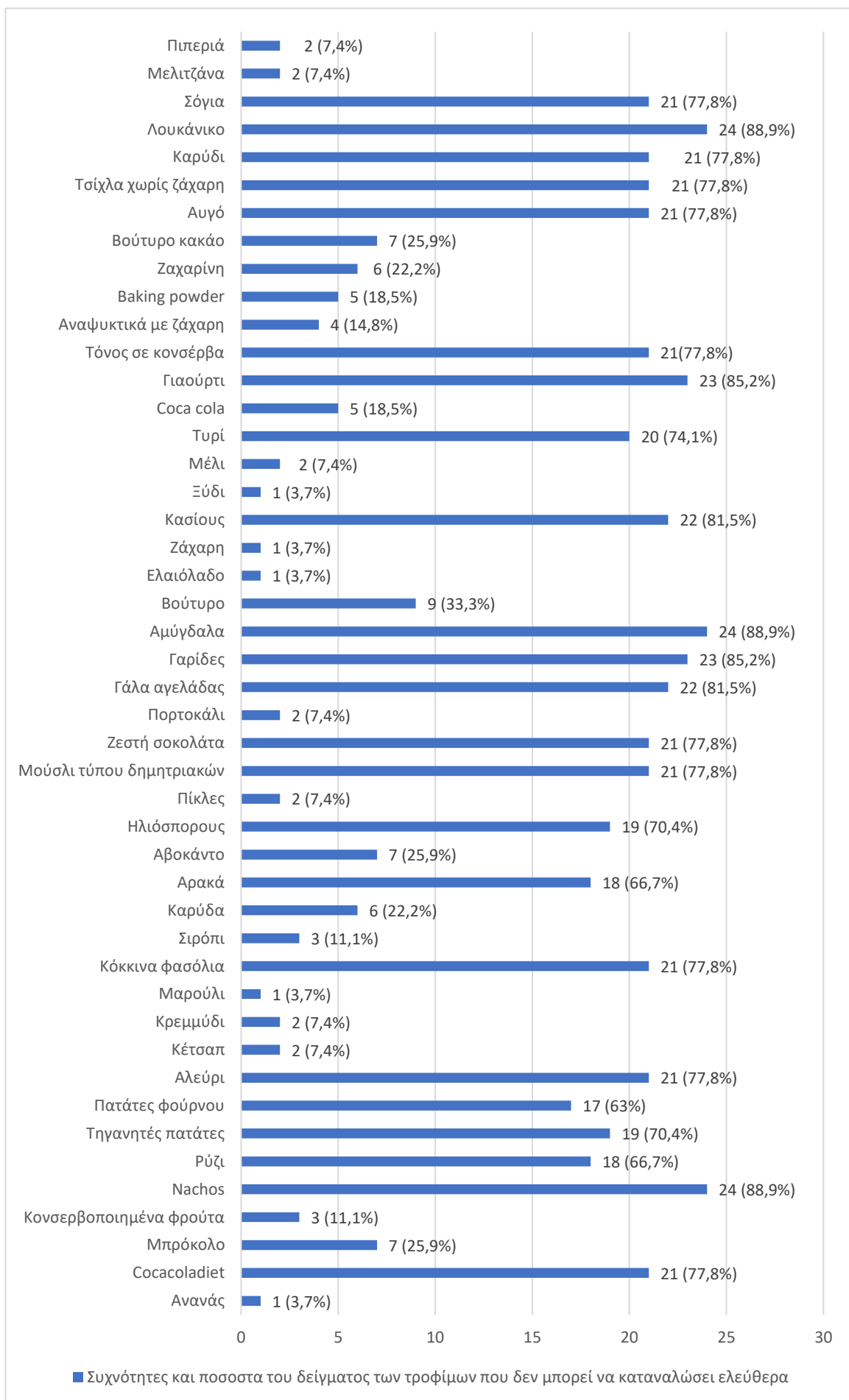
Η πλειοψηφία των συμμετεχόντων (55,5%) πιστεύει ότι η δίαιτα PKU καλύπτει τις ανάγκες σε βιταμίνες και μέταλλα, με το 22,2% (6 άτομα) να συμφωνεί απόλυτα και το 33,3% (9 άτομα) να συμφωνεί. Ωστόσο, ένα σημαντικό ποσοστό (25,9%, 7 άτομα) είναι ουδέτερο και το 18,5% (5 άτομα) διαφωνεί ή διαφωνεί απόλυτα, εκφράζοντας αμφιβολίες ή ανησυχίες. Σχεδόν το 59,2% των ατόμων πιστεύει ότι η δίαιτα PKU παρέχει επαρκή πρωτεΐνη, με το 22,2% (6 άτομα) να συμφωνεί απόλυτα και το 37% (10 άτομα) να συμφωνεί. Ωστόσο, το 22,2% (6 άτομα) είναι ουδέτερο και το 18,5% (5 άτομα) διαφωνεί ή διαφωνεί απόλυτα, δείχνοντας ανησυχία για την επάρκεια της πρωτεΐνης στη δίαιτα.

Η πλειοψηφία των συμμετεχόντων (70,3%) πιστεύει ότι η δίαιτα PKU καλύπτει τις ανάγκες σε υδατάνθρακες, με το 29,6% (8 άτομα) να συμφωνεί απόλυτα και το 40,7% (11 άτομα) να συμφωνεί. Ωστόσο, το 18,5% (5 άτομα) είναι ουδέτερο και το 11,1% (3 άτομα) διαφωνεί ή διαφωνεί απόλυτα, εκφράζοντας ανησυχίες σχετικά με την παροχή υδατανθράκων. Περίπου το 59,2% των συμμετεχόντων θεωρεί ότι η δίαιτα PKU παρέχει αρκετή ενέργεια και θερμίδες, με το 33,3% (9 άτομα) να συμφωνεί απόλυτα και το 25,9% (7 άτομα) να συμφωνεί. Παράλληλα, το 29,6% (8 άτομα) είναι ουδέτερο, ενώ το 11,1% (3 άτομα) διαφωνεί ή διαφωνεί απόλυτα, υποδεικνύοντας κάποιες ανησυχίες σχετικά με την ενεργειακή επάρκεια της δίαιτας.

Πίνακας 11: Βαθμολογία και ποσοστά του δείγματος σύμφωνα με την γνώση του να αναγνώριση τρόφιμα που δεν μπορεί να καταναλώσει ελεύθερα

	Βαθμολογία	Ποσοστό	Γνώση
1	42/46	91,30%	Υψηλή γνώση
2	28/46	60,87%	Μέτρια γνώση
3	42/46	91,30%	Υψηλή γνώση
4	38/46	82,61%	Υψηλή γνώση
5	41/46	89,13%	Υψηλή γνώση
6	22/46	47,83%	Μέτρια γνώση
7	34/46	73,91%	Μέτρια γνώση
8	40/46	86,96%	Υψηλή γνώση
9	26/46	56,52%	Μέτρια γνώση
10	36/46	78,26%	Υψηλή γνώση
11	34/46	73,91%	Μέτρια γνώση
12	40/46	86,96%	Υψηλή γνώση
13	37/46	80,43%	Υψηλή γνώση
14	40/46	86,96%	Υψηλή γνώση
15	40/46	86,96%	Υψηλή γνώση
16	41/46	89,13%	Υψηλή γνώση
17	41/46	89,13%	Υψηλή γνώση
18	36/46	78,26%	Υψηλή γνώση
19	39/46	84,78%	Υψηλή γνώση
20	11/46	23,91%	Χαμηλή γνώση
21	38/46	82,61%	Υψηλή γνώση
22	44/46	95,65%	Υψηλή γνώση
23	42/46	91,30%	Υψηλή γνώση
24	35/46	76,09%	Υψηλή γνώση
25	32/46	69,57%	Μέτρια γνώση
26	44/46	95,65%	Υψηλή γνώση
27	43/46	93,48%	Υψηλή γνώση

Στο παραπάνω πίνακα παρατηρείται η βαθμολογία και τα ποσοστά του δείγματος. Στο δείγμα δόθηκαν 46 τρόφιμα και έπρεπε να επιλέξει ποια από τα τρόφιμα αυτά δεν μπορεί να τα καταναλώσει ελεύθερα. Σύμφωνα με την βιβλιογραφία (4) υπολογίστηκε η βαθμολογία του κάθε συμμετέχοντα. Η βαθμολογίες χωρίστηκαν σε τρεις κατηγορίες: Υψηλή γνώση, Μέτρια γνώση, Χαμηλή γνώση. Παρατηρήθηκε ότι 74 % (n=20) του δείγματος είχε υψηλή γνώση για τα τρόφιμα που του επιτρέπεται να καταναλώσει ελεύθερα και ποια όχι, μέτρια γνώση είχε το 22,2 % (n=6) και χαμηλή γνώση μόλις το 3,7% (n=1).



Διάγραμμα 1: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος που θεωρεί πως τα παρακάτω τρόφιμα δεν μπορεί να καταναλώσει ελεύθερα στην διατροφή του

Στο διάγραμμα 1 παρατηρείτε οι γνώσεις των ασθενών σχετικά με το αν μπορούν να διαχωρίσουν τα τρόφιμα που μπορούν να καταναλώσουν ελεύθερα σε σχέση με αυτά που δεν μπορούν. Στο δείγμα δόθηκαν 46 τρόφιμα και του ζητήθηκε να επιλέξε ποια τρόφιμα δεν μπορούν να καταναλώσουν ελεύθερα.

Σύμφωνα με την βιβλιογραφία (5) τα τρόφιμα που έχουν χαμηλή περιεκτικότητα σε φαινυλαλανίνη και είναι ελεύθερα προς κατανάλωση αλλά και αυτά που απαγορεύονται γενικώς ή σε μεγάλες ποσότητες να καταναλωθούν εντοπίζονται στην παρακάτω λίστα:

Χαμηλή περιεκτικότητα σε φαινυλαλανίνη

1. Πιπεριά (2, 7.4%): Χαμηλή περιεκτικότητα σε φαινυλαλανίνη
2. Μελιτζάνα (2, 7.4%): Χαμηλή περιεκτικότητα
3. Βούτυρο κακάο (7, 25.9%): Χαμηλή περιεκτικότητα, πιθανώς ασφαλές.
4. Ζαχαρίνη (6, 22.2%): Χαμηλή περιεκτικότητα σε φαινυλαλανίνη, ασφαλές.
5. Baking powder (5, 18.5%): Χαμηλή περιεκτικότητα, ασφαλές.
6. Αναψυκτικά με ζάχαρη (4, 14.8%): Γενικά ασφαλής, εκτός εάν περιέχουν ασπαρτάμη.
7. Coca cola (5, 18.5%): Γενικά ασφαλής, εκτός εάν περιέχει ασπαρτάμη.
8. Μέλι (2, 7.4%): Χαμηλή περιεκτικότητα, ασφαλές.
9. Ξίδι (1, 3.7%): Χαμηλή περιεκτικότητα, ασφαλές.
10. Κασίους (22, 81.5%): Ξηροί καρποί γενικά υψηλοί σε φαινυλαλανίνη, πρέπει να αποφεύγονται.
11. Ζάχαρη (1, 3.7%): Χαμηλή περιεκτικότητα, ασφαλές.
12. Ελαιόλαδο (1, 3.7%): Χαμηλή περιεκτικότητα, ασφαλές.
13. Πορτοκάλι (2, 7.4%): Χαμηλή περιεκτικότητα, ασφαλές.
14. Πίκλες (2, 7.4%): Χαμηλή περιεκτικότητα, γενικά ασφαλές.
15. Αρακά (18, 66.7%): Υψηλή περιεκτικότητα, συνήθως αποφεύγεται.
16. Καρύδα (6, 22.2%): Χαμηλή περιεκτικότητα, ασφαλές.
17. Σιρόπι (3, 11.1%): Χαμηλή περιεκτικότητα, ασφαλές.
18. Μαρούλι (1, 3.7%): Χαμηλή περιεκτικότητα, ασφαλές.
19. Κρεμμύδι (2, 7.4%): Χαμηλή περιεκτικότητα, ασφαλές.
20. Κέτσαπ (2, 7.4%): Χαμηλή περιεκτικότητα, ασφαλές εκτός αν περιέχει ασπαρτάμη.
21. Ανανάς (1, 3.7%): Χαμηλή περιεκτικότητα, γενικά ασφαλές.
22. Βούτυρο (9, 33.3%): Μπορεί να περιέχει φαινυλαλανίνη σε χαμηλά επίπεδα,

Υψηλή περιεκτικότητα σε φαινυλαλανίνη

23. Πατάτες φούρνου (17, 63%): Μέτρια περιεκτικότητα, συνήθως αποφεύγονται.
24. Τηγανητές πατάτες (19, 70.4%): Μέτρια περιεκτικότητα, συνήθως αποφεύγονται
25. Μπρόκολο (7, 25.9%): %): περιέχει φαινυλαλανίνη πρέπει να αποφεύγεται

26. Ρύζι (18, 66.7%): Μετρίως χαμηλή περιεκτικότητα, μπορεί να καταναλωθεί με μέτρο.
27. Nachos (24, 88.9%): Υψηλή περιεκτικότητα λόγω καλαμποκιού και άλλων συστατικών.
28. Κονσερβοποιημένα φρούτα (3, 11.1%): Χαμηλή περιεκτικότητα, ασφαλές εκτός αν περιέχουν πρόσθετα με φαινυλαλανίνη.
29. Coca cola diet (1, 3.7%): Μπορεί να περιέχει ασπαρτάμη, η οποία μεταβολίζεται σε φαινυλαλανίνη.
30. Σόγια (24, 88.9%): Πολύ υψηλή περιεκτικότητα σε φαινυλαλανίνη
31. Λουκάνικο (21, 77.8%): Υψηλή περιεκτικότητα λόγω πρωτεϊνών κρέατος και προσθέτων.
32. Καρύδι (21, 77.8%): Υψηλή σε φαινυλαλανίνη, πρέπει να αποφεύγονται.
33. Τσίχλα χωρίς ζάχαρη (21, 77.8%): Μπορεί να περιέχει ασπαρτάμη, που μεταβολίζεται σε φαινυλαλανίνη.
34. Αυγό (23, 85.2%): Υψηλή περιεκτικότητα σε φαινυλαλανίνη, πρέπει να αποφεύγεται.
35. Τόνος σε κονσέρβα (21, 77.8%): Ψάρια και κονσερβοποιημένα τρόφιμα μπορεί να περιέχουν υψηλή φαινυλαλανίνη.
36. Γιαούρτι (23, 85.2%): Υψηλή περιεκτικότητα λόγω της πρωτεΐνης γάλακτος.
37. Τυρί (20, 74.1%): Υψηλή περιεκτικότητα σε φαινυλαλανίνη λόγω πρωτεϊνών γάλακτος.
38. Αμύγδαλα (24, 88.9%): Υψηλή περιεκτικότητα, πρέπει να αποφεύγονται.
39. Γαρίδες (23, 85.2%): Θαλασσινά μπορεί να περιέχουν φαινυλαλανίνη, συνήθως αποφεύγονται.
40. Γάλα αγελάδας (22, 81.5%): Υψηλή περιεκτικότητα σε φαινυλαλανίνη λόγω της πρωτεΐνης γάλακτος.
41. Ζεστή σοκολάτα (21, 77.8%): Υψηλή περιεκτικότητα σε φαινυλαλανίνη λόγω κακάο.
42. Μούσλι τύπου δημητριακών (21, 77.8%): Μπορεί να περιέχει φαινυλαλανίνη αν περιέχει ξηρούς καρπούς ή σπόρους.
43. Κόκκινα φασόλια (21, 77.8%): Υψηλή περιεκτικότητα σε φαινυλαλανίνη,
44. Αλεύρι (21, 77.8%): περιέχει φαινυλαλανίνη πρέπει να αποφεύγεται
45. Ηλιόσπορους (19, 70.4%): Υψηλή περιεκτικότητα, πρέπει να αποφεύγονται.
46. Αβοκάντο (7, 25.9%): περιέχει φαινυλαλανίνη πρέπει να αποφεύγεται

Συμπεραίνοντας, τα τρόφιμα με υψηλή περιεκτικότητα σε φαινυλαλανίνη είναι :Σόγια, αυγά, γιαούρτι, τυρί, ξηροί καρποί (π.χ. καρύδια, αμύγδαλα, κάσιους), κόκκινα φασόλια, τόνος, ζεστή σοκολάτα, αλεύρι, nachos. Αυτά τα τρόφιμα περιέχουν υψηλά επίπεδα φαινυλαλανίνης και πρέπει να αποφεύγονται από άτομα με φαινυλκετονουρία (PKU) ή άλλες παθήσεις που επηρεάζουν το μεταβολισμό της φαινυλαλανίνης. Παράλληλα τρόφιμα με χαμηλή περιεκτικότητα σε φαινυλαλανίνη είναι: πιπεριά, μελιτζάνα, βούτυρο κακάο, ζαχαρίνη, baking Powder, αναψυκτικά με ζάχαρη (εκτός αν περιέχουν ασπαρτάμη), μέλι, ξίδι, ζάχαρη, ελαιόλαδο, καρύδα, σιρόπι, μαρούλι, κρεμμύδι, κέτσαπ (εκτός αν περιέχει ασπαρτάμη), κονσερβοποιημένα φρούτα, ανανάς: Αυτά τα τρόφιμα είναι γενικά

ασφαλή για άτομα με PKU, καθώς περιέχουν χαμηλά επίπεδα φαινυλαλανίνη. Τέλος, τα τρόφιμα με μέτρια περιεκτικότητα είναι: πατάτες (φούρνου και τηγανητές), ρύζι. Αυτά τα τρόφιμα έχουν μετρίως χαμηλή περιεκτικότητα και μπορούν να καταναλωθούν με μέτρο.

Παρατηρήθηκε όσο αφορά το αβοκάντο και το μπρόκολο καθώς θεωρούνται υγιεινά και είναι πλούσια σε θρεπτικά συστατικά, περιέχουν επίσης φαινυλαλανίνη. Για άτομα με PKU, αυτά τα τρόφιμα πρέπει να καταναλώνονται με προσοχή ή να αποφεύγονται, καθώς μπορούν να συμβάλουν στην αύξηση των επιπέδων φαινυλαλανίνης στο αίμα τους. Μόνο το 25,9% του δείγματος γνωρίζετε πως το αβοκάντο και το μπρόκολο δεν μπορεί να τα καταναλώνει ελεύθερα. Επομένως είναι σημαντικό να υπάρχει ενημέρωση και ευαισθητοποίηση, καθώς πολλοί δεν γνωρίζουν ότι ακόμα και φαινομενικά "ασφαλή" τρόφιμα όπως αυτά μπορεί να είναι επιβλαβή για συγκεκριμένες ομάδες ανθρώπων.

7.3 Mediterranean Diet Adherence Screener (MEDAS)

Η εκτίμηση του βαθμού προσκόλλησης στο Μεσογειακό πρότυπο διατροφής πραγματοποιήθηκε με το εργαλείο μέτρησης Mediterranean Diet Adherence Screener (MEDAS) βάσει κλίμακας εύρους 0-14 με τις υψηλότερες τιμές του δείκτη να υποδηλώνουν μεγαλύτερη προσκόλληση στο Μεσογειακό πρότυπο διατροφής.

Πίνακας 12: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος για το αν χρησιμοποιούν το ελαιόλαδο ως κύρια πηγή μαγειρικού λίπους.

	Ναι n (%)	Όχι n (%)	Σύνολο
Χρησιμοποιείτε το ελαιόλαδο ως κύρια πηγή μαγειρικού λίπους;	20 (74,1%)	7 (25,9%)	27 (100%)

Οι συμμετέχοντες στη μελέτη ήταν συνολικά 27 άτομα. Σύμφωνα με τον πίνακα 12, οι 20 από αυτούς (74,1%) δήλωσαν ότι χρησιμοποιούν το ελαιόλαδο ως κύρια πηγή μαγειρικού λίπους, ενώ οι 7 από αυτούς (25,9%) δεν το χρησιμοποιούν.

- Η πλειονότητα των συμμετεχόντων (74,1%) χρησιμοποιεί ελαιόλαδο ως κύρια πηγή μαγειρικού λίπους. Αυτό υποδηλώνει ότι το ελαιόλαδο είναι η κυρίαρχη επιλογή για την πλειονότητα των ατόμων όσον αφορά την επιλογή λίπους για μαγείρεμα.
- Μικρότερο ποσοστό (25,9%) δεν χρησιμοποιεί ελαιόλαδο. Αυτό μπορεί να σημαίνει ότι αυτοί οι συμμετέχοντες προτιμούν άλλες πηγές λίπους για το μαγείρεμά τους, ή μπορεί να είναι αποτέλεσμα προσωπικών ή διατροφικών προτιμήσεων.

Πίνακας 13: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα τις κουταλιές σούπας ελαιόλαδο που καταναλώνει σε μία μέρα.

Πόσες κουταλιές σούπας ελαιόλαδο υπολογίζετε ότι καταναλώνετε σε 1 ημέρα;	Συχνότητα n	Ποσοστό %
0	7	25,9%
1	2	7,4%
2	6	22,2
3-5	9	33,4%
7	1	3,7%
10	1	3,7%
13	1	3,7%
Σύνολο	27	100%

Σύμφωνα με τον πίνακα 13 το 55,5% των συμμετεχόντων καταναλώνει 0 έως 2 κουταλιές σούπας ελαιόλαδο ημερησίως. Το 33,4% καταναλώνει μεταξύ 3 και 5 κουταλιών σούπας ημερησίως. Το 11,1% καταναλώνει 7 ή περισσότερες κουταλιές σούπας ημερησίως.

Αυτή η κατανομή δείχνει ότι η μεγαλύτερη μερίδα των συμμετεχόντων (55,5%) καταναλώνει σχετικά μικρές ποσότητες ελαιόλαδου καθημερινά, ενώ μια μικρότερη μερίδα (11,1%) καταναλώνει πολύ μεγαλύτερες ποσότητες.

Πίνακας 14: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος χωρισμένα σε Έλληνες και άτομα από το εξωτερικό ανάλογα με το αν καταναλώνουν το ελαιόλαδο ως κύρια πηγή λίπους μαγειρέματος

Καταγωγή	Συχνότητες n	Ναι n (%)		Όχι n (%)	
Έλληνες	19	17	63%	2	7,4%
Εξωτερικό	8	3	11,1%	5	18,5%

Στον πίνακα 14 παρατηρήθηκε ότι από τους 27 συμμετέχοντες, 19 ήταν Έλληνες και 8 από το εξωτερικό. Η πλειονότητα των Ελλήνων συμμετεχόντων (63%) απάντησε "ναι ότι χρησιμοποιεί το ελαιόλαδο ως κύρια πηγή μαγειρέματος λίπους ", ενώ μόνο το 7,4% απάντησε "όχι". Από τους συμμετέχοντες που κατάγονται από το εξωτερικό, το 11,1% απάντησε "ναι" και το 18,5% απάντησε "όχι". Συνολικά, το 74,1% των συμμετεχόντων απάντησε "Ναι", ενώ το 25,9% απάντησε "Όχι".

Πίνακας 15: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με τις μερίδες λαχανικών που καταναλώνει καθημερινά

Πόσες μερίδες λαχανικά καταναλώνετε καθημερινά; (1 μερίδα αφορά σε 1/2 κούπα μαγειρεμένα ή 1 κούπα ωμά λαχανικά)	Συχνότητα n	Ποσοστό %
1	10	37%
2	6	22,2%
2 με 3	1	3,7%
3	4	14,8%
4	1	3,7%
4 με 5	1	3,7%
5	1	3,7%
6	1	3,7%
7	1	3,7%
>5	1	3,7%
Σύνολο	27	100%

Σύμφωνα με τα δεδομένα του πίνακα, η κατανάλωση λαχανικών μεταξύ των 27 συμμετεχόντων ποικίλει σημαντικά. Η πιο συχνή κατηγορία κατανάλωσης αφορά την κατανάλωση 1 μερίδας

ημερησίως, η οποία αναφέρθηκε από το 37% των συμμετεχόντων. Ακολουθεί η κατανάλωση 2 μερίδων την ημέρα, την οποία δηλώνει το 22,2% των ατόμων.

Ένα μικρό ποσοστό των συμμετεχόντων, συγκεκριμένα 14,8%, καταναλώνει 3 μερίδες λαχανικών καθημερινά. Ποσοστό 3,7% των συμμετεχόντων καταναλώνει από 2 έως 3 μερίδες, 4 μερίδες, 4 έως 5 μερίδες, 5 μερίδες, 6 μερίδες, 7 μερίδες, και περισσότερες από 5 μερίδες ημερησίως αντίστοιχα.

Συνολικά, παρατηρείται ότι η πλειοψηφία των συμμετεχόντων καταναλώνει 1 έως 2 μερίδες λαχανικών ημερησίως, με ένα μικρότερο ποσοστό να καταναλώνει μεγαλύτερες ποσότητες. Η ποικιλία στις διατροφικές συνήθειες δείχνει ότι, ενώ τα λαχανικά είναι ενσωματωμένα στη διατροφή των περισσότερων συμμετεχόντων, οι ποσότητες είναι συνήθως μέτριες.

Πίνακας 16: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με τις μερίδες φρούτων που καταναλώνει την ημέρα

Πόσες μερίδες φρούτων καταναλώνετε την ημέρα;	Συχνότητα n	Ποσοστό %
0	2	7,4%
1	9	33,3%
1 με 2	1	3,7%
2	11	40,7%
3	2	7,4%
3 με 4	1	3,7%
4	1	3,7%
Σύνολο	27	100%

Σύμφωνα με τον πίνακα 16, η κατανάλωση φρούτων μεταξύ των 27 συμμετεχόντων δείχνει διάφορα επίπεδα καθημερινής πρόσληψης. Η πλειοψηφία των ατόμων, ήτοι το 40,7%, καταναλώνει 2 μερίδες φρούτων την ημέρα, ενώ το 33,3% καταναλώνει 1 μερίδα ημερησίως. Μικρότερο ποσοστό, συγκεκριμένα 7,4%, δεν καταναλώνει καθόλου φρούτα.

Επίσης, το 3,7% των συμμετεχόντων καταναλώνει από 1 έως 2 μερίδες φρούτων, και ένα άλλο 7,4% καταναλώνει 3 μερίδες την ημέρα. Επιπλέον, οι κατηγορίες των ατόμων που καταναλώνουν από 3 έως 4 μερίδες, 4 μερίδες, και περισσότερες από 4 μερίδες φρούτων αντιπροσωπεύουν από 3,7% η κάθε μία.

Συνολικά, παρατηρείται ότι οι περισσότερες καταναλώσεις κυμαίνονται μεταξύ 1 και 2 μερίδων φρούτων την ημέρα, με ένα μικρότερο ποσοστό να καταναλώνει είτε πολύ λίγα είτε περισσότερα φρούτα. Αυτά τα στοιχεία υποδηλώνουν ότι, ενώ οι φρούτα αποτελούν μέρος της διατροφής των περισσότερων συμμετεχόντων, υπάρχει περιθώριο για βελτίωση στην καθημερινή πρόσληψη.

Πίνακας 17: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα τις μερίδες κόκκινου κρέατος που καταναλώνει κάθε εβδομάδα

Πόσες μερίδες κόκκινο κρέας (κιμά ή άλλη μορφή) καταναλώνετε κάθε εβδομάδα; (1 μερίδα αντιστοιχεί σε 100-150 γραμμάρια ή μέγεθος μίας παλάμης)	Συχνότητα n	Ποσοστό %
0	18	66,7%
0-0,5	1	3,7%
0,5	1	3,7%
0-1	1	3,7%
1	1	3,7%
2	3	11,1%
5 γραμμάρια	1	3,7%
12 γρ μπέικον	1	3,7%
Σύνολο	27	100%

Σύμφωνα με τον πίνακα 17, η κατανάλωση κόκκινου κρέατος μεταξύ των 27 συμμετεχόντων παρουσιάζει μεγάλη ποικιλία. Η πλειοψηφία, δηλαδή το 66,7%, δηλώνει ότι δεν καταναλώνει καθόλου κόκκινο κρέας εβδομαδιαίως. Υπάρχουν όμως και άλλες κατηγορίες κατανάλωσης, με μικρότερες ποσότητες να καταγράφονται.

Συγκεκριμένα, το 3,7% των συμμετεχόντων καταναλώνει από 0 έως 0,5 μερίδα την εβδομάδα, και ένα άλλο 3,7% καταναλώνει 0,5 μερίδα. Επιπλέον, το 3,7% καταναλώνει από 0 έως 1 μερίδα κόκκινου κρέατος εβδομαδιαίως, και άλλοι 3,7% περιορίζονται σε μία μερίδα την εβδομάδα. Το 11,1% καταναλώνει 2 μερίδες την εβδομάδα.

Είναι αξιοσημείωτο ότι ορισμένοι συμμετέχοντες ανέφεραν ειδικές ποσότητες κατανάλωσης, όπως 5 γραμμάρια (3,7%) και 12 γραμμάρια μπέικον (3,7%).

Συνολικά, ο πίνακας δείχνει ότι η κατανάλωση κόκκινου κρέατος είναι σχετικά χαμηλή στους περισσότερους συμμετέχοντες, με την πλειοψηφία να αποφεύγει την κατανάλωση ή να καταναλώνει πολύ μικρές ποσότητες.

Πίνακας 18: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με το πόσες κουταλιές βούτυρο, μαργαρίνη ή κρέμα γάλακτος καταναλώνετε καθημερινά;

Πόσες κουταλιές βούτυρο, μαργαρίνη ή κρέμα γάλακτος καταναλώνετε καθημερινά;	Συχνότητα n	Ποσοστό %
0	11	40,7%
½	1	3,7%
1	9	33,4%
1κγ την εβδομάδα	1	3,7%
2	3	11,1%
Καταναλώνω ελεύθερα	1	3,7%

Μια κ.σ. μαργαρίνη + 125ml κρέμα γάλακτος φυτική Όχι καθημερινά	1	3,7%
Σύνολο	27	100%

Ο πίνακας 18 καταδεικνύει τις καθημερινές συνήθειες κατανάλωσης βούτυρου, μαργαρίνης ή κρέμας γάλακτος των 27 συμμετεχόντων.

Η πλειοψηφία των συμμετεχόντων (40,7%) δήλωσε ότι δεν καταναλώνει καθόλου αυτά τα προϊόντα σε καθημερινή βάση. Ένα 33,4% καταναλώνει μία κουταλιά της σούπας, ενώ μικρότερο ποσοστό, δηλαδή το 11,1%, καταναλώνει δύο κουταλιές καθημερινά.

Υπάρχουν επίσης συμμετέχοντες που καταναλώνουν πολύ μικρές ποσότητες, όπως ½ κουταλιά (3,7%) ή μία κουταλιά την εβδομάδα (3,7%). Μία συμμετέχουσα δήλωσε ότι καταναλώνει ελεύθερα (3,7%), ενώ κάποιος άλλος σημείωσε την κατανάλωση μίας κουταλιάς σούπας μαργαρίνης και 125 ml φυτικής κρέμας γάλακτος, αλλά όχι καθημερινά (3,7%).

Πίνακας 19: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με το πόσα ποτά με ζάχαρη καταναλώνει κάθε εβδομάδα

Πόσα ποτά με ζάχαρη καταναλώνετε κάθε εβδομάδα; (αναψυκτικά, συσκευασμένοι χυμοί, κρύο τσάι, ενεργειακά ποτά, κ.α.)	Συχνότητα n	Ποσοστό %
0	9	33,3%
1	5	18,5%
1 με 2	2	7,4%
2	4	14,8%
3	1	3,7%
4	1	3,7%
5	1	3,7%
7	1	3,7%
10	1	3,7%
15 με 20	1	3,7%
Αρκετά	1	3,7%
Σύνολο	27	100%

Σύμφωνα με τον πίνακα 19, η πλειοψηφία των συμμετεχόντων (33,3%) δήλωσε ότι δεν καταναλώνει καθόλου αυτά τα προϊόντα σε εβδομαδιαία βάση. Ένα 18,5% καταναλώνει ένα ποτό με ζάχαρη την εβδομάδα, ενώ ένα μικρότερο ποσοστό, δηλαδή το 7,4%, καταναλώνει από ένα έως δύο ποτά με ζάχαρη την εβδομάδα. Επιπλέον, ένα 14,8% καταναλώνει δύο ποτά την εβδομάδα. Μερικοί συμμετέχοντες καταναλώνουν περισσότερες ποσότητες.

Συγκεκριμένα, ένα 3,7% καταναλώνει τρία ποτά την εβδομάδα, ενώ άλλο ένα 3,7% καταναλώνει τέσσερα ποτά την εβδομάδα. Ένα 3,7% καταναλώνει πέντε ποτά την εβδομάδα, το ίδιο ποσοστό καταναλώνει επτά ποτά την εβδομάδα, και ακόμα ένα 3,7% καταναλώνει δέκα ποτά την εβδομάδα. Επιπροσθέτως, ένα 3,7% καταναλώνει από δεκαπέντε έως είκοσι ποτά την εβδομάδα, και τέλος, ένα 3,7% κατανάλωσε αρκετά ποτά χωρίς να δώσει συγκεκριμένο αριθμό.

Πίνακας 20 : Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με τα ποτήρια κρασί που καταναλώνει κάθε εβδομάδα

Πόσα ποτήρια κρασί πίνετε κάθε εβδομάδα;	Συχνότητα n	Ποσοστό %
0	14	51,9%
0 με 1	1	3,7%
1	6	22,2%
1 με 2	2	7,4%
2	2	7,4%
3	1	3,7%
5	1	3,7%
Σύνολο	27	100%

Ο πίνακας παρουσιάζει τις συνήθειες κατανάλωσης κρασιού των 27 συμμετεχόντων σε εβδομαδιαία βάση. Η μεγαλύτερη μερίδα των συμμετεχόντων, δηλαδή το 51,9%, δηλώνει ότι δεν καταναλώνει καθόλου κρασί σε εβδομαδιαία βάση. Ένα σημαντικό ποσοστό, 22,2%, καταναλώνει ένα ποτήρι κρασί την εβδομάδα, ενώ ένα μικρότερο ποσοστό (7,4%) αναφέρει κατανάλωση 1 με 2 ποτήρια.

Επιπλέον, το 7,4% των συμμετεχόντων καταναλώνει δύο ποτήρια κρασί την εβδομάδα, και ένα 3,7% καταναλώνει τρία ποτήρια. Τέλος, δύο συμμετέχοντες αναφέρουν μικρότερες ποσότητες κατανάλωσης, με το 3,7% να πίνει 0 με 1 ποτήρι και ένα άλλο 3,7% να αναφέρει κατανάλωση πέντε ποτηριών κρασί την εβδομάδα.

Αυτό το προφίλ κατανάλωσης δείχνει ότι η πλειοψηφία των συμμετεχόντων είτε αποφεύγει το κρασί είτε το καταναλώνει σε μικρές ποσότητες, ενώ υπάρχει μια μικρή ομάδα που καταναλώνει πιο τακτικά.

Πίνακας 21 : Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με τις μερίδες όσπρια που καταναλώνει κάθε εβδομάδα

Πόσες μερίδες όσπρια (φακές, φασόλια, ρεβίθια, κ.α.) καταναλώνετε κάθε εβδομάδα;	Συχνότητα n	Ποσοστό %
0	17	63%
1	6	22,2%
1 με 2	1	3,7%
2	1	3,7%
2 με 3	1	3,7%
6 με 7	1	3,7%
Σύνολο	27	100%

Ο πίνακας 21 παρουσιάζει τις συνήθειες κατανάλωσης οσπρίων (όπως φακές, φασόλια, ρεβίθια κ.λπ.) των 27 συμμετεχόντων σε εβδομαδιαία βάση. Η πλειοψηφία των συμμετεχόντων, δηλαδή το 63%, δηλώνει ότι δεν καταναλώνει καθόλου όσπρια σε εβδομαδιαία βάση. Ένα ποσοστό 22,2% καταναλώνει μία μερίδα την εβδομάδα, ενώ ένα πολύ μικρότερο ποσοστό (3,7%) αναφέρει κατανάλωση 1 με 2 μερίδες.

Επιπλέον, το 3,7% των συμμετεχόντων καταναλώνει δύο μερίδες οσπρίων την εβδομάδα, ενώ ένα άλλο 3,7% δηλώνει κατανάλωση 2 με 3 μερίδες. Ένας συμμετέχων αναφέρει ότι καταναλώνει μεταξύ 6 και 7 μερίδων την εβδομάδα, κάτι που αντιστοιχεί επίσης στο 3,7%.

Συνολικά, ο πίνακας δείχνει ότι οι περισσότεροι συμμετέχοντες δεν εντάσσουν τα όσπρια στη διατροφή τους, ενώ μια μικρή ομάδα τα καταναλώνει με μέτρο, και μόνο ένας συμμετέχων αναφέρει συχνή κατανάλωση οσπρίων.

Πίνακας 22 : Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με τις μερίδες ψάρι που καταναλώνει κάθε εβδομάδα

Πόσες μερίδες ψάρι καταναλώνετε ανά εβδομάδα; (1 μερίδα αντιστοιχεί σε 100-150 γραμμάρια ή μέγεθος μίας παλάμης)	Συχνότητα n	Ποσοστό %
0	20	74,1
1	4	14,8
1 μερίδα 2-3 φορές τον μηνά	1	3,7
2	1	3,7
5 γρ	1	3,7
Σύνολο	27	100%

Ο πίνακας 22 απεικονίζει τις συνήθειες κατανάλωσης ψαριού των 27 συμμετεχόντων σε εβδομαδιαία βάση, με μερίδα ψαριού να ορίζεται ως 100-150 γραμμάρια ή το μέγεθος μιας παλάμης. Το 74,1% των συμμετεχόντων δηλώνει ότι δεν καταναλώνει καθόλου ψάρι κάθε εβδομάδα. Επιπλέον, το 14,8% αναφέρει κατανάλωση μίας μερίδας ψαριού την εβδομάδα.

Μια μικρότερη ομάδα, που αντιστοιχεί στο 3,7%, καταναλώνει μια μερίδα ψαριού 2-3 φορές τον μήνα. Ένας συμμετέχων, που αντιπροσωπεύει το 3,7%, αναφέρει κατανάλωση δύο μερίδων ψαριού την εβδομάδα, και ένας ακόμη συμμετέχων αναφέρει κατανάλωση 5 γραμμαρίων ψαριού την εβδομάδα, αντιστοιχώντας και αυτός στο 3,7%.

Συνολικά, η πλειοψηφία των συμμετεχόντων δεν καταναλώνει ψάρι σε εβδομαδιαία βάση, ενώ ένα μικρό ποσοστό το καταναλώνει σποραδικά ή με περιορισμένη συχνότητα.

Πίνακας 23: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με τις μερίδες αρτοσκευασμάτων που καταναλώνει κάθε εβδομάδα

Πόσα αρτοσκευάσματα (πίτες, κέικ, μπισκότα, λουκουμάδες κ.α.) καταναλώνετε κάθε εβδομάδα;	Συχνότητα n	Ποσοστό %
0	15	55,6%
1	4	14,8%
2	5	18,5%
2 με 3	2	7,4%
5	1	3,7%
Σύνολο	27	100%

Ο πίνακας 34 περιγράφει την κατανάλωση αρτοσκευασμάτων, όπως πίτες, κέικ, μπισκότα και λουκουμάδες, από τους 27 συμμετέχοντες σε εβδομαδιαία βάση. Η πλειοψηφία, που αντιστοιχεί στο 55,6%, δηλώνει ότι δεν καταναλώνει καθόλου αρτοσκευάσματα κάθε εβδομάδα.

Το 14,8% των συμμετεχόντων καταναλώνει μία μερίδα αρτοσκευασμάτων την εβδομάδα, ενώ το 18,5% καταναλώνει δύο μερίδες. Ένα μικρότερο ποσοστό, 7,4%, αναφέρει κατανάλωση δύο έως τριών μερίδων την εβδομάδα. Ένας συμμετέχων καταναλώνει πέντε μερίδες αρτοσκευασμάτων την εβδομάδα, αντιστοιχώντας στο 3,7% του δείγματος.

Συνολικά, η πλειοψηφία των συμμετεχόντων είτε αποφεύγει είτε περιορίζει την κατανάλωση αρτοσκευασμάτων, ενώ ένα μικρό ποσοστό τα καταναλώνει σε τακτική βάση.

Πίνακας 24: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με τις φορές που καταναλώνει ξηρούς καρπούς κάθε εβδομάδα

Πόσες φορές τρώτε ξηρούς καρπούς κάθε εβδομάδα;	Συχνότητα n	Ποσοστό %
0	20	74,1%
1	2	7,4%
2	1	3,7%
2 με 3	1	3,7%
5	3	11,1%
Σύνολο	27	100%

Ο πίνακας παρουσιάζει τη συχνότητα κατανάλωσης ξηρών καρπών από τους 27 συμμετέχοντες σε εβδομαδιαία βάση. Η πλειονότητα των συμμετεχόντων, που αντιστοιχεί στο 74,1%, δηλώνει ότι δεν καταναλώνει καθόλου ξηρούς καρπούς κατά τη διάρκεια της εβδομάδας.

Ένα μικρό ποσοστό, 7,4%, καταναλώνει ξηρούς καρπούς μία φορά την εβδομάδα. Άλλοι συμμετέχοντες αναφέρουν κατανάλωση δύο φορές (3,7%) και δύο έως τρεις φορές την εβδομάδα (3,7%). Επιπλέον, το 11,1% καταναλώνει ξηρούς καρπούς πέντε φορές την εβδομάδα.

Συνολικά, τα δεδομένα δείχνουν ότι οι περισσότεροι συμμετέχοντες είτε αποφεύγουν είτε καταναλώνουν ξηρούς καρπούς σπάνια, ενώ ένα μικρότερο ποσοστό έχει μεγαλύτερη συχνότητα κατανάλωσης.

Πίνακας 25: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα την προτίμηση του στο κοτόπουλο και την γαλοπούλα περισσότερο από το βοδινό, το χοιρινό ή τα λουκάνικα

Προτιμάτε το κοτόπουλο και τη γαλοπούλα περισσότερο από το βοδινό, το χοιρινό ή τα λουκάνικα;	Συχνότητα n	Ποσοστό %
Ναι	7	25,9%
Όχι	20	74,1%
Σύνολο	27	100%

Ο πίνακας 25 καταγράφει τις προτιμήσεις των συμμετεχόντων μεταξύ κοτόπουλου και γαλοπούλας έναντι βοδινού, χοιρινού ή λουκάνικων. Από τους 27 συμμετέχοντες, το 25,9% δηλώνει ότι προτιμά κοτόπουλο και γαλοπούλα. Αντίθετα, το 74,1% των συμμετεχόντων προτιμά βοδινό, χοιρινό ή λουκάνικα. Αυτά τα δεδομένα υποδηλώνουν ότι η πλειονότητα των ατόμων προτιμά τα κόκκινα κρέατα ή επεξεργασμένα κρέατα, σε αντίθεση με τα πουλερικά.

Πίνακας 26: Οι συχνότητες και τα ποσοστά του δείγματος ανάλογα με την εβδομαδιαία κατανάλωση σε πιάτα με τομάτα, σκόρδο, κρεμμύδι και ελαιόλαδο

Πόσες φορές την εβδομάδα καταναλώνετε πιάτα με τομάτα, σκόρδο, κρεμμύδι και ελαιόλαδο;	Συχνότητα n	Ποσοστό %
0	1	3,7
1	2	7,4
1 με 2	2	7,4
2	2	7,4
3	1	3,7
3 με 4	1	3,7
4	1	3,7
4 με 5	1	3,7
5	5	18,5
7	7	25,9
9	1	3,7
10	1	3,7
Συχνά	2	7,4

Σύνολο	27	100%
--------	----	------

Ο πίνακας εξετάζει τη συχνότητα κατανάλωσης πιάτων με τομάτα, σκόρδο, κρεμμύδι και ελαιόλαδο κάθε εβδομάδα από τους συμμετέχοντες. Από τους 27 συμμετέχοντες, οι 7 (25,9%) δηλώνουν ότι καταναλώνουν τέτοια πιάτα 7 φορές την εβδομάδα, καθιστώντας αυτή την επιλογή την πιο δημοφιλή. Ακολουθούν οι 5 (18,5%) συμμετέχοντες που καταναλώνουν αυτά τα συστατικά 5 φορές την εβδομάδα. Μόνο 1 άτομο (3,7%) δεν καταναλώνει καθόλου τέτοια πιάτα, ενώ οι υπόλοιποι κατανέμονται σε διάφορες άλλες συχνότητες κατανάλωσης, από 1 έως 10 φορές την εβδομάδα ή πιο συχνά. Αυτά τα δεδομένα δείχνουν ότι ένα σημαντικό ποσοστό των συμμετεχόντων ενσωματώνει τα παραδοσιακά Μεσογειακά συστατικά όπως τομάτα, σκόρδο, κρεμμύδι και ελαιόλαδο στη διατροφή τους τακτικά.

Το Mediterranean Diet Adherence Screener (MEDAS) είναι ένα σύντομο ερωτηματολόγιο συχνότητας τροφίμων για την αξιολόγηση της προσήλωσης με την Μεσογειακή Διατροφή σε ένα απλό ερωτηματολόγιο 14 ερωτήσεων (παράρτημα 1). Για να υπολογιστεί το σκορ MEDAS, απαντήθηκαν οι 14 ερωτήσεις όπου κάθε ερώτηση συσχετιζόταν με μια συγκεκριμένη διατροφική συμπεριφορά ή συνήθεια. Οι ερωτήσεις όπως παρατηρήθηκε και από τους παραπάνω πίνακες καλύπταν την κατανάλωση ελαιόλαδου, φρούτων, λαχανικών, οσπρίων, ψαριών, κρέατος, και άλλων τροφών που σχετίζονται με τη Μεσογειακή Διατροφή. Η κάθε ερώτηση έδινε από βαθμό ανάλογα κάποια συγκεκριμένα κριτήρια. Επομένως αθροίζοντας τους βαθμούς από όλες τις ερωτήσεις, το συνολικό σκορ κυμαινόταν από 0 έως 14. Αν το σκορ ήταν από 0-≤5 θεωρούταν ότι το δείγμα είχε χαμηλή προσήλωση στην Μεσογειακή Διατροφή , από 6-9 Μέτρια προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή και από 10-14 Υψηλή προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή.

Πίνακας 27: Βαθμολογία και ποσοστά του δείγματος σύμφωνα με το Mediterranean Diet Adherence Screener (MEDAS)

	Βαθμολογία	Ποσοστό	Γνώση
1	8/14	57,1%	Μέτρια προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
2	6/14	42,8%	Μέτρια προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
3	4/14	28,6%	Χαμηλή προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
4	7/14	50%	Μέτρια προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
5	5/14	35,7%	Χαμηλή προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
6	5/14	35,7%	Χαμηλή προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
7	10/14	71,4%	Υψηλή προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
8	4/14	28,6%	Χαμηλή προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
9	8/14	57,1%	Μέτρια προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
10	8/14	57,1%	Μέτρια προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
11	5/14	35,7%	Χαμηλή προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
12	10/14	71,4%	Υψηλή προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
13	5/14	35,7%	Χαμηλή προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
14	6/14	42,8%	Μέτρια προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
15	6/14	42,8%	Μέτρια προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
16	4/14	28,6%	Χαμηλή προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
17	6/14	42,8%	Μέτρια προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
18	7/14	50%	Μέτρια προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
19	8/14	57,1%	Μέτρια προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
20	5/14	35,7%	Χαμηλή προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
21	9/14	64,2%	Μέτρια προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
22	8/14	57,1%	Μέτρια προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
23	4/14	28,6%	Χαμηλή προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
24	8/14	57,1%	Μέτρια προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
25	4/14	28,6%	Χαμηλή προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
26	8/14	57,1%	Μέτρια προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή
27	8/14	57,1%	Μέτρια προσήλωση στη Μεσογειακή Διατροφή

Στο παραπάνω πίνακα παρατηρείται η βαθμολογία και τα ποσοστά του δείγματος. Στο δείγμα δόθηκαν 14 ερωτήσεις. Σύμφωνα με την βιβλιογραφία (9) υπολογίστηκε η βαθμολογία του κάθε συμμετέχοντα. Η βαθμολογίες χωρίστηκαν σε τρεις κατηγορίες: Υψηλή προσήλωση, Μέτρια προσήλωση, Χαμηλή προσήλωση στην Μεσογειακή Διατροφή. Παρατηρήθηκε ότι 37% (n=10) του δείγματος είχε χαμηλή προσήλωση στην Μεσογειακή Διατροφή, μέτρια προσήλωση είχε το 55,6% (n=15) και υψηλή προσήλωση μόλις το 7,4% (n=2). Η πλειοψηφία των συμμετεχόντων ανήκει στη μέτρια προσήλωση, κάτι που υποδηλώνει ότι ενώ υπάρχει μια γενική τάση προς τη Μεσογειακή Διατροφή, οι περισσότεροι δεν την ακολουθούν αυστηρά. Το χαμηλό ποσοστό υψηλής προσήλωσης είναι γεγονός ότι μόνο το 7,4% των συμμετεχόντων έχει υψηλή προσήλωση υποδεικνύει ότι η πλήρης τήρηση της Μεσογειακής Διατροφής δεν είναι κοινή στο δείγμα αυτό. Μπορεί κυρίως να οφείλεται στο ότι οι ασθενείς με PKU δεν μπορούν να καταναλώσουν μεγάλες ποσότητες πρωτεΐνης στην καθημερινότητά τους, καθώς και έχουν αρκετά περιορισμένο αριθμό φρούτων, λαχανικών και οσπρίων που μπορούν να καταναλώσουν ελεύθερα ή ακόμη και σε μικρή ποσότητα. Σημαντικό είναι και το ποσοστό της χαμηλής προσήλωσης (37%) ανησυχητικό, καθώς δείχνει ότι ένα σημαντικό μέρος του δείγματος δεν ακολουθεί τις συστάσεις της Μεσογειακής Διατροφής.

8. ΣΥΖΗΤΗΣΗ- ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ

Η παρούσα έρευνα ανέλυσε τις διατροφικές γνώσεις των ασθενών με φαινυλκετονουρία, με στόχο να κατανοήσει καλύτερα τις προκλήσεις που αντιμετωπίζουν στην καθημερινή τους ζωή και τη σημασία της σωστής διατροφικής διαχείρισης. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι ενώ υπάρχει γενική επίγνωση των βασικών διατροφικών αρχών, οι ασθενείς συχνά χρειάζονται περαιτέρω υποστήριξη και εκπαίδευση για να επιτύχουν μια ισορροπημένη και ασφαλή διατροφή, που θα τους επιτρέψει να διατηρήσουν καλή υγεία και ποιότητα ζωής. Η φαινυλκετονουρία, ως μια κληρονομική μεταβολική διαταραχή, απαιτεί αυστηρή παρακολούθηση της πρόσληψης φαινυλαλανίνης μέσω της διατροφής. Η έλλειψη ενημέρωσης ή κατανόησης των διατροφικών περιορισμών μπορεί να οδηγήσει σε σοβαρές επιπλοκές. Επομένως, είναι κρίσιμο οι ασθενείς και οι οικογένειές τους να είναι επαρκώς ενημερωμένοι και να έχουν πρόσβαση σε εξειδικευμένους διατροφολόγους.

Συνοψίζοντας το 66,7% του δείγματος ακολουθεί συνέχεια δίαιτα με PKU και μόνο το 3,7% δεν ακολουθεί κάποιο διατροφικό πλάνο προσαρμοσμένο στις ανάγκες του. Επιπλέον, παρατηρήθηκε ότι το 37% των ερωτηθέντων δεν γνώριζε τον συνιστάμενο αριθμό ισοδυνάμων φαινυλαλανίνης ανά ημέρα, όπως προτείνεται από τους ειδικούς. Αξιοσημείωτο είναι το γεγονός ότι το 40,7% δεν γνώριζε τον αριθμό ισοδυνάμων φαινυλαλανίνης που πρέπει να ακολουθεί ημερησίως.

Ακόμη, ένα σημαντικό ποσοστό (88,8%) θεωρεί την δίαιτα για την PKU ως υγιεινή. Η πλειονότητα των συμμετεχόντων ανέφερε ότι η συγκεκριμένη δίαιτα καλύπτει τις ανάγκες τους σε βιταμίνες, μέταλλα και πρωτεΐνη. Σύμφωνα με έρευνα (3) που διεξήχθη σε γονείς παιδιών με PKU αλλά και σε ενήλικες πάσχοντες, τα αποτελέσματα έδειξαν ότι δεν αντιμετώπισαν δυσκολίες με την ειδική διατροφή που απαιτεί η πάθηση. Στην παρούσα μελέτη, το δείγμα δηλώνει εξοικείωση με τη δίαιτα για την PKU, καθώς διαθέτει επαρκείς γνώσεις σχετικά με αυτήν.

Επιπρόσθετα, σύμφωνα με τη βιβλιογραφία μίας άλλης ερευνητικής εργασίας (4), το 75% των συμμετεχόντων ανέφερε ότι η δίαιτα PKU εξασφαλίζει επαρκή ημερήσια πρόσληψη θερμίδων. Παράλληλα, στην έρευνα αυτή το 59,2% των ερωτηθέντων θεωρεί ότι η δίαιτα PKU παρέχει αρκετή ενέργεια και θερμίδες.

Επίσης ένα μεγάλο ποσοστό των συμμετεχόντων συμφωνεί ότι λαμβάνει επαρκή ποσότητα πρωτεΐνης στα γεύματά του. Παρά ταύτα, υπάρχουν αμφιβολίες σχετικά με την επάρκεια της ενεργειακής πρόσληψης και των θερμίδων, όπως και αναφορές ότι η δίαιτα μπορεί να είναι πλούσια σε ζάχαρη, υδατάνθρακες και λιπαρά σε σχέση με τη διατροφή του γενικού πληθυσμού. Παρά τις ανησυχίες σχετικά με την επάρκεια της πρωτεΐνης, ειδικά για την ανάπτυξη των μυών και τη μακροπρόθεσμη υγεία, οι περισσότεροι αισθάνονται ότι η δίαιτα είναι ευεργετική και αναγκαία για την υγεία τους.

Αξιοσημείωτο είναι ότι το 62,9% του δείγματος συμφώνησε ότι αισθάνεται καλά με τη διατροφή που τους προτείνεται από τους ειδικούς.

Σύμφωνα με μία έρευνα που αφορούσε τις γνώσεις των ασθενών με PKU (6) και της αντιλήψεις τους η πλειονότητα συμμερίστηκε ότι η δίαιτα PKU τους παρέχει αυτά που χρειάζονται και αισθάνονται ικανοποιημένοι και καλύτερα όταν ακολουθούν τη δίαιτα με PKU. Συγκριτικά με την παρούσα έρευνα, το δείγμα δηλώνει αντίστοιχα ότι νιώθει καλύτερα όταν ακολουθεί τη δίαιτα PKU, υποδηλώνοντας την αναγκαιότητά της.

Στην έρευνα (6) το δείγμα όταν ακολουθεί τη δίαιτα PKU φάνηκε να επηρεάζει τις διατροφικές του συμπεριφορές, με βάση το πόσο ανησυχούσε για τη μακροπρόθεσμη υγεία τους όταν ακολουθούσε τη δίαιτα και το πώς αισθάνονταν όταν δεν την ακολουθούσε. Παρατηρείται ότι και στην παραπάνω έρευνα υπάρχει διχογνωμία σχετικά με την ανησυχία για τη μακροπρόθεσμη υγεία. Το 40,7% των ατόμων ανησυχεί ενώ το ίδιο ποσοστό δεν ανησυχεί και μόλις το 14,8% δεν έχει σαφή άποψη.

Μπορεί επομένως, να γίνουν περαιτέρω έρευνες έτσι ώστε να διασφαλιστεί η ασφάλειας της διαίτας PKU, καθώς και να υπάρχει καλύτερη ενημέρωση και εξοικείωση των ασθενών με την διατροφή που τους προτείνεται έτσι ώστε να μην νιώθουν αποκομμένοι και να μπορούν να έχουν μια φυσιολογική ζωή. Η λήψη περισσότερο ισοδύναμων από τι συνίσταται φαίνεται να συσχετίζεται με την διαφωνία του δείγματος όσο αφορά την ποσότητα πρωτεΐνης που απαιτείται για την φυσική δραστηριότητα. Δηλαδή το δείγμα στην έρευνα (6) φαίνεται να καταναλώνει μεγαλύτερη ποσότητα ισοδυνάμων πρωτεΐνης από τι προτείνεται γιατί θεωρούν πως δεν τους καλύπτει της ανάγκες του για την άσκηση του.

Φαίνεται πως οι ασθενείς με PKU έχουν γενικά καλές γνώσεις σχετικά με την διατροφή τους. Υπάρχουν ωστόσο πράγματα που τους προβληματίζουν κυρίως για τα υποκατάστατα πρωτεΐνης που λαμβάνουν. Παρά τις ανησυχίες του το μεγαλύτερο ποσοστό δείχνει να εμπιστεύεται τους ειδικούς και να ακολουθούν τις συμβουλές και τις οδηγίες που τους έχουν δοθεί.

Επιπρόσθετα, δόθηκαν στο δείγμα 46 τρόφιμα και έπρεπε να επιλέξει ποια τρόφιμα δεν μπορεί να καταναλώσει ελεύθερα. Πάνω από το 70% (19 άτομα) γνώριζε τα τρόφιμα που δεν μπορούν να καταναλώσουν καθόλου ή ελεύθερα. Μόλις το 25,9% γνώριζε πως το μπρόκολο και το αβοκάντο δεν μπορούν οι ασθενείς με φαινυλκετονουρία να το καταναλώνουν ελεύθερα. Ο αριθμός των τροφίμων που δεν μπορούσαν να καταναλώσουν ελεύθερα ήταν 25. Ωστόσο δεν υπήρχε ούτε ένα τρόφιμο από αυτά που να έχει εντοπιστεί από όλο το δείγμα και να έχει πληρότητα 100%. Τα τρόφιμα που κυρίως είχαν το μεγαλύτερο ποσοστό αναγνωσιμότητας στο ότι του απαγορεύτε να τα καταναλώσουν είναι κυρίως τα προϊόντα που το κύριο μακροθρεπτικό του είναι η πρωτεΐνη όπως το κρέας, προϊόντα ζωικής παραγωγής αλλά ταυτόχρονα μπόρεσαν να εντοπίσουν και του ξηρούς σε μεγάλο ποσοστό. Ήξερα πως

τα περισσότερα φρούτα και λαχανικά μπορούν ήταν να τα καταναλώσουν ελεύθερα ή σε περιορισμένο αριθμό πλην του αβοκάντο και το μπρόκολο όπως αναφέρθηκε παραπάνω. Επομένως θα μπορούσαμε να θεωρήσουμε πως το δείγμα μας έχει μια καλή γνώση όσο αφορά τα τρόφιμα που μπορεί να καταναλώσει ελεύθερα και ποια τρόφιμα δεν μπορεί να έχει στην διατροφή του, αλλά είναι σημαντικό τόσο οι γιατροί αλλά και οι άλλοι ειδικοί της υγείας να ενημερώνουν του ασθενείς τους πιο συστηματικά για τα τρόφιμα που μπορούν να καταναλώσουν και ποια να αποφεύγουν

Σύμφωνα με την βιβλιογραφία μια άλλη έρευνα (4) έδειξε ότι η πλειονότητα του δείγματος είναι ενημερωμένη σχετικά με τα τρόφιμα που επιτρέπεται να καταναλώνονται ελεύθερα και εκείνα που δεν επιτρέπονται. Ωστόσο, τα αποτελέσματα της έρευνας υποδεικνύουν την ανάγκη για ανάπτυξη διαδραστικών εκπαιδευτικών προγραμμάτων σχετικά με την περιεκτικότητα των τροφίμων σε φαινυλαλανίνη, καθώς μόνο το 33% έως 40% των συμμετεχόντων γνώριζε την περιεκτικότητα σε φαινυλαλανίνη σε γνωστά τρόφιμα, όπως το μήλο, η πατάτα, η ντομάτα και το ψωμί χαμηλής πρωτεΐνης.

Στην συνέχεια, το 74,1% του δείγματος δήλωσε πως χρησιμοποιεί το ελαιόλαδο ως κύρια πηγή λίπους μαγειρέματος εκ των οποίων το 63% ήταν Έλληνες. Παρατηρήθηκε ότι οι Έλληνες χρησιμοποιούν σε μεγαλύτερο ποσοστό το ελαιόλαδο καθημερινά. Αυτό θεωρούμε κυρίως ίσως να οφείλεται λόγω της γεωγραφικής θέσης της Ελλάδος καθώς και στο πιο μεσογειακό τρόπο ζωής και κουλτούρας. Μεγάλο ποσοστό των συμμετεχόντων δήλωσαν πως καταναλώνουν φρούτα και λαχανικά καθημερινά ενώ κόκκινο κρέας, βούτυρο, όσπρια, ψάρι, αρτοσκευάσματα και ξηρούς καρπούς τα αποφεύγουν και δεν καταναλώνουν σχεδόν καθόλου λόγο ότι η διατροφής του σε αυτά τα τρόφιμα συχνά είναι απαγορευμένη ή περιορισμένη. Ωστόσο σύμφωνα με την βιβλιογραφία μας οι ασθενείς με PKU μπορούν να καταναλώσουν πολλά είδη από φρούτα και λαχανικά ωστόσο σύμφωνα με το ερωτηματολόγιο που συμπλήρωσαν φαίνεται να μην καταναλώνουν μεγάλες ποσότητες αυτών των τροφίμων και εστιάζουν σε συσκευασμένους χυμούς και ανθρακούχα ποτά.

Συμπεραίνοντας, οι περισσότεροι ασθενείς γνωρίζουν τη βασική αρχή της αποφυγής τροφίμων υψηλής περιεκτικότητας σε φαινυλαλανίνη, όπως κρέας, γαλακτοκομικά προϊόντα και ξηρούς καρπούς. Ωστόσο, δυσκολεύονται να αναγνωρίσουν την περιεκτικότητα σε φαινυλαλανίνη σε λιγότερο προφανείς πηγές, όπως τα επεξεργασμένα τρόφιμα και ορισμένα λαχανικά. Ενώ οι ασθενείς κατανοούν τη σημασία της διατροφικής συμμόρφωσης, οι πρακτικές προκλήσεις, όπως η προετοιμασία γευμάτων και η κοινωνική ζωή, συχνά οδηγούν σε αποκλίσεις από την προτεινόμενη δίαιτα. Η διαχείριση της PKU δεν επηρεάζει μόνο τη σωματική υγεία των ασθενών αλλά και την ψυχολογική τους κατάσταση. Το άγχος σχετικά με την τήρηση της διατροφής και η κοινωνική απομόνωση που μπορεί να προκύψει από τους διατροφικούς περιορισμούς αναφέρονται συχνά ως σημαντικά ζητήματα.

Η έρευνα επιβεβαίωσε ότι, παρόλο που οι ασθενείς με PKU έχουν βασική γνώση των διατροφικών περιορισμών, υπάρχουν σημαντικά περιθώρια βελτίωσης όσον αφορά την κατανόηση και

εφαρμογή αυτών των γνώσεων. Η υποστήριξη μέσω συνεχούς εκπαίδευσης και εξατομικευμένης καθοδήγησης από εξειδικευμένους επαγγελματίες υγείας είναι απαραίτητη για τη διατήρηση της υγείας των ασθενών και την πρόληψη σοβαρών επιπλοκών.

Προτείνεται η ανάπτυξη και η εφαρμογή νέων, καινοτόμων εκπαιδευτικών εργαλείων, όπως εφαρμογές κινητών τηλεφώνων που θα βοηθούν στην παρακολούθηση της πρόσληψης φαινυλαλανίνης, και δια δραστικών σεμιναρίων που θα περιλαμβάνουν πρακτικές ασκήσεις και διατροφική εκπαίδευση. Επιπλέον, η ενίσχυση της συνεργασίας μεταξύ των ασθενών, των οικογενειών τους, των επαγγελματιών υγείας και των οργάνωσεων που ασχολούνται με τη PKU θα μπορούσε να συμβάλει στην καλύτερη διαχείριση της νόσου και στη βελτίωση της ποιότητας ζωής των ασθενών.

Κλείνοντας, η έρευνα αυτή ενισχύει την κατανόηση της πολύπλοκης σχέσης μεταξύ διατροφής και υγείας στους ασθενείς με φαινυλκετονουρία και υπογραμμίζει τη σημασία της συνεχούς προσπάθειας για την παροχή της καλύτερης δυνατής υποστήριξης στους ασθενείς και τις οικογένειές τους.

9. ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Βιβλιογραφία

1. ΑΛΕΞΟΠΟΥΛΟΣ Γ, ΑΡΒΑΝΙΤΗ Φ, ΑΡΧΟΝΤΑΚΗ Ι, ΑΡΧΟΝΤΟΒΑΣΙΛΗΣ Φ, BERDANIER DC, ΒΟΥΛΓΑΡΕΛΗΣ Μ, et al. Κλινική διαιτολογία & διατροφή με στοιχεία παθολογίας: ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ Π. Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ; 2007.
2. NUSSBAUM L. ROBERT MRRWFH. ΙΑΤΡΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ (THOMPSON AND THOMPSON): ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ Π. Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ; 2011.
3. Vicente F, Jurecki E, Giovannetti D, Ferreira AR, Leite , Giugliani L, et al. Linguistic Validation of the Phenylketonuria – Quality of Life (PKU-QOL) Questionnaire Into Brazilian Portuguese. Journal of Inborn Errors of Metabolism & Screening. 2019.
4. Ramos-Álvarez R, Kapp M, Mercedes Rodríguez-Ruiz M, Fausor R, Amor Bueno-Delgado M, Ahring K, et al. Adaptation and Validation of a Questionnaire to Evaluate Knowledge of the Low Phe Diet in PKU. nutrients. 2021.
5. Wegberg AMJv, Ahring K, MacDonald A, Beblo S, Bélanger-Quintana A, Burlina A, et al. PKU dietary handbook to accompany PKU. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2020.
6. Firman SJ, Ramachandran , Whelan K. Knowledge, perceptions and behaviours regarding dietary management of adults living with phenylketonuria. [Online].; 2022. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35419899/>.
7. PKU N. Dietary information for the treatment of Phenylketonuria. England;; 2020 April.
8. Valerio G, Balsamo A, Baroni MG, Brufani C, Forziato C, Grugni G, et al. Childhood obesity classification systems and cardiometabolic risk factors: a comparison of the Italian, World HealthOrganization and International Obesity Task Force references. Italian Journal of Pediatrics. 2017.
9. García-Conesa MT, Philippou E, Pafilas C, Massaro M, Quarta S, Andrade V, et al. Exploring the Validity of the 14-Item Mediterranean Diet Adherence Screener (MEDAS): A Cross-National Study in Seven European Countries around the Mediterranean Region. nutrients. 2020 Dec: p. 1140-1145.
10. C. BILGINSOY1 NWCOLaSLE. Living with phenylketonuria: Perspectives of patients and their families: SSIEM and Springer; 2005.
11. Witalis E, Mikoluc B, Motkowski R, Sawicka-Powierza J, Chrobot A, Didycz B, et al. Phenylketonuria patients’ and their parents’ knowledge and attitudes to the daily diet - multi-centre study. Nutrition & Metabolism. 2017.

10. ΠΑΡΑΡΤΗΜΑΤΑ

10.1 Mediterranean Diet Adherence Screener (MEDAS)

Mediterranean Diet Adherence Screener (MEDAS)

Adapted from: www.predimed.es, Int J Epidemiol. 2012 Apr; 41(2):377-385, J Nutr. 2011 Jun; 141(6):1140-1145 (Nov 2017)

		ANSWER	POINTS
1.	Do you use olive oil as the main source of fat for cooking?	Yes No	
2.	How many tablespoons of olive oil do you use each day? <i>Include olive oil used in salads, meals eaten away from home, frying etc</i>	# tablespoons per day	
3.	How many servings of vegetables do you eat per day? <i>One serving is ½ cup raw or cooked vegetables or 1 cup of raw salad greens</i>	# servings per day	
4.	How many servings of whole fruit do you eat per day? <i>One serving is ½ cup or a medium sized piece of whole fruit</i>	# serving per day	
5.	How many servings of red meat, hamburger or sausages do you eat per week? <i>One serving is 3 ½ -5 ½ ounces (100-150 grams)</i>	# servings per week	
6.	How many servings of butter, margarine or cream do you consume per day? <i>One serving is 1 Tablespoon. This does not include soft non-hydrogenated margarines</i>	# servings per day	
7.	How many sugar sweetened beverages do you drink per week? <i>One serving is 355ml or one can of pop or 12 ounces. This includes any drinks with added sugars such as regular pop, fruit drinks, sports drinks, energy drinks, iced tea</i>	# servings per week	
8.	Do you drink wine? How much do you drink per week? <i>1 glass = 150ml or 5 oz If you do not drink wine or alcohol, do not start</i>	# glasses per week	
9.	How many servings of legumes like kidney beans, chick peas, lentils, black beans, split peas do you eat per week? <i>One serving is 5 ounces or 150 grams or ½ - 2/3 cup</i>	# servings per week	
10.	How many servings of fish or seafood do you eat per week? <i>One serving of fish is 3 ½ -5 ½ ounces or 100-150 grams One serving of seafood is 4-5 pieces or 7 ounces or 200 grams</i>	# servings per week	
11.	How many times do you eat baked goods such as pie, cookies, cake or doughnuts per week?	# times per week	
12.	How many times do you eat nuts per week? <i>1 serving is 30 grams or 1 ounce</i>	# times per week	
13.	Do you eat chicken or turkey more often than beef, pork, hamburger or sausage?	Yes No	
14.	How many times per week do you eat dishes with a sauce of tomato, garlic, onion/leeks sautéed in olive oil?	# times per week	
TOTAL Points			