

페닐케톤뇨증 환아에서 매일 PKU-1, PKU-2 Formula를 이용한 저페닐알라닌 식이요법의 임상적 효과

순천향대학교 의과대학 소아과학교실

이 동 환

하여 특수분유의 효과를 확인하고자 하였다.

서 론

대상 및 방법

페닐케톤뇨증(Phenylketonuria; PKU)은 페닐알라닌을 타이로신으로 전환시키는 효소인 페닐알라닌 수산화 효소의 활성이 선천적으로 저하되어 있기 때문에, 페닐알라닌과 그 대사 산물이 축적되어 지능 장애, 담갈색 모발, 피부의 색소 결핍을 초래하는 상염색체 열성 유전성 질환이다¹⁾. 페닐알라닌 수산화 효소의 유전자는 12번 염색체의 장완에 위치하고 있다. 발생 빈도는 미국은 1/14,000, 일본은 1/75,000, 한국은 1/53,000이다^{2,3)}. 페닐케톤뇨증은 신생아 초기에 진단되는 경우 뇌 손상에 의한 지능 저하 등 치명적인 증상을 예방할 수 있어 선진국의 경우 1970년대 중반 이후 신생아 조기 스크리닝 프로그램을 개발하여 운영하고 있으며, 국내의 경우에도 1985년에 도입되어 1991년부터 정부의 모자보건사업으로 채택되어 일부 저소득층 신생아를 대상으로 무료검사를 실시하게 되었고, 1997년부터는 모든 신생아를 대상으로 확대하여 정부의 전액부담으로 검사가 진행되기 시작되면서 많은 환자가 발견되었다^{4,5)}. 우리 나라에는 100여명의 페닐케톤뇨증 환아들이 진단되어 대한가족보건복지협회를 통하여 미국 Mead Johnson사의 Phenylfree를 구입해서 사용해 왔으나, 어떤 아이는 잘 먹지 않았고, 구입하는데 불편한 점이 많았다. 한국에서도 매일유업에서 페닐케톤뇨증 소아를 위하여 36개월 미만용인 PKU-1과 36개월 이상용인 PKU-2, 두 종류의 특수분유가 개발되어 보다 용이하게 공급 할 수 있게 되었다. 이 신제품의 특수분유를 1년간 사용해보아 발육양상과 치료결과를 관찰

순천향대학교병원 소아과에서 페닐케톤뇨증으로 진단되어 Mead Johnson사의 Phenylfree를 사용하고 있는 소아 중 1999년 11월 16일부터 2000년 10월 20일까지 보호자가 원하는 경우 매일 PKU-1로 교체한 36개월 미만 9명과 PKU-2로 교체한 36개월 이상 4명과 1997년 11월 16일 이후 본원에서 신생아기에 진단되어 처음부터 PKU-1을 수유한 7명 총 20명을 대상으로 시작하였으나, 이 중 중도에서 8명이 정기적인 검사가 시행되지 않아 탈락되어서 매일 PKU-1로 교체한 36개월 미만 9명과 PKU-2로 교체한 36개월 이상 2명과 본원에서 진단되어 처음부터 PKU-1을 수유한 3명, 총 14명을 대상으로 하였다.

1년간 수유를 하면서 수유전과 3개월 간격으로 3-4차례 정밀검사를 실시하였다.

- (1) 정상적인 신체발달을 하는가?
- (2) 생화학 검사상 이상이 있는가?
- (3) 혈장 페닐알라닌치가 정상적으로 잘 유지되는가? 등을 알아보하고자 하였다.

PKU-1과 PKU-2 Formula의 성분조성은 Table 1과 Table 2에 표시하였다.

PKU-1과 PKU-2 수유전과 수유후 3, 6, 9, 12개월에 진찰과 식이일기 평가, 혈장 아미노산 분석, 혈액색소, 헤마토크리트치, 적혈구, 백혈구 및 혈소판 수, ferritin, 혈청성분(총 단백질, 알부민, 그로부린, 혈당)과 소변검사를 실시하였다.

페닐케톤뇨증 환자에게는 페닐알라닌의 제한이 절대

* 본 논문은 2000년도 매일유업으로부터의 연구비 지원에 의하여 수행되었음.

Table 1. 일반 조제유와 특수조제유의 영양조성(제품 100 g 기준)

영양성분		맘마iQ	PKU-1	PKU-2
단백질	(g)	122	15	30
지방	(g)	27.2	18	16
탄수화물	(g)	56.0	59	40.5
무기질	(g)	2.3	4	1.9
열량	(kcal)	516	458	426
칼슘	(mg)	360	570	880
인	(mg)	200	400	680
칼슘/인 비		1.8	1.4	1.3
나트륨	(mg)	140	200	500
칼륨	(mg)	440	450	1370
염소	(mg)	310	300	940
마그네슘	(mg)	40	40	225
철	(mg)	6	8	13
아연	(mg)	2.8	8	13
구리	(μ g)	320	1100	1100
망간	(μ g)	30	450	550
요오드	(μ g)	60	95	100
비타민A	(IU)	1700	1800	2100
비타민B1	(mg)	0.3	1.9	4
비타민B2	(mg)	0.6	1.1	1.8
비타민B6	(mg)	0.3	0.8	1.3
비타민B12	(μ g)	2	5	9.5
비타민C	(mg)	50	60	60
비타민D	(IU)	380	450	450
비타민E	(IU)	6	10.2	12
판토텐산	(mg)	3	8	14
엽산	(μ g)	100	300	430
니코틴산아미드	(mg)	5	12	32
비오틴	(μ g)	20	60	130
콜린	(mg)	50	80	100
이노시톨	(mg)	35	40	30
타우린	(mg)	30	60	85

Table 2. 일반 조제유와 특수 조제유의 아미노산 조성(제품 100 g 기준)

성분명	단위	매일맘마iQ	PKU-1	PKU-2
Phenylalanine	mg	520	0	0
Isoleucine	mg	770	1080	2160
Leucine	mg	1310	1680	3360
Lysine	mg	1120	1000	2000
Methionine	mg	340	300	600
Threonine	mg	700	700	1400
Tryptophan	mg	240	170	340
Valine	mg	820	1220	2440
Histidine	mg	300	420	840
Aspartic Acid	mg	1180	1500	1530
Cystine	mg	200	150	300
Glutamic Acid	mg	2500	2450	2250
Glycine	mg	260	1000	3360
Proline	mg	1010	1440	2880
Tyrosine	mg	450	1500	3000
Serine	mg	650	760	1520
Alanine	mg	520	1010	2990
Arginine	mg	480	1060	2120
Taurine	mg	30	60	85

Table 3. 페닐케톤뇨증의 치료기준

연 령	페닐알라닌의 섭취량(mg/kg/일)
0-3개월	50-70
3-6개월	40-60
6-12개월	30-50
1-2세	25-45
2-8세	20-40
8 세 이후	20-35

결 과

적으로 필요하지만 과도하게 제한하면 필수아미노산의 결핍으로 인한 성장발육 부진은 물론 건강을 유지하는 것조차 어렵게 된다. 이를테면 치료용 분유만을 섭취하고 다른 음식물을 전혀 섭취하지 않는 경우이다. 한편, 페닐알라닌 요구량은 발육이 왕성한 유아기에 많고, 성인에 가까울수록 적어진다. Table 3의 연령별 페닐알라닌의 섭취량 기준에 따라 저페닐알라닌 식이요법을 실시하여 공복시 혈장 페닐알라닌치가 영아기에는 4-8 mg%, 유아기와 학동기에는 4-12 mg% 사이에서, 티로신치는 0.9-1.8 mg/dL 사이에서 유지될 수 있도록 섭취 페닐알라닌을 정하였다.

1년간 PKU-1을 섭취한 12명과 PKU-2를 섭취한 2명의 검사성적을 Table 4에 표시하였다. 14명 모두 잘 먹었으며 맛이 없어서 먹지 않는 아이는 없었다. 신장, 체중, 두위는 14명 모두 정상 발육을 보였고 혈액소치는 10.7-14.1 g/dL로서 모두 연령별로 비교해서 정상범위였다. 그러나 ferritin치는 3.7-94.5 ng/mL로서 14례 중 4례에서 12 ng/mL 이하여서 철분제제를 투여하였다. 알부민 치는 3.7-5.0 g/dL로서 모두 정상범위였다. 소변검사서서 단백뇨, 혈뇨, 당뇨 등을 보인례는 없었다. 페닐알라닌 치는 0.7-15.6 mg/dL이고 타

— 이 동 환 : 페닐케톤뇨증 환아에서 매일 PKU-1, PKU-2 Formula를 이용한 저페닐알라닌 식이요법의 임상적 효과 —

Table 4. 매일 PKU-1, PKU-2 Formula를 이용한 소아의 검사성적

성명	년령 년/개월	성별 분류 종류	Hgb		Ferritin		Albumin		Phenylalanine		Tyrosine	
			g/dL		ng/ml		g/dL		mg/dL		mg/dL	
			시작	치료중	시작	치료중	시작	치료중	시작	치료중	시작	치료중
이○영	/2	여	PKU-1	9.3 11.2-12.3	105.3 25.1-51.9	4.0 4.1-4.7	1.8 3.3-11.2	1.4 1.0-2.0				
송○준	/3	남	PKU-1	12.6 10.7-12.3	11.9 14.4-43.0	4.3 3.8-4.2	5.5 1.4-5.4	0.9 0.9-1.7				
김○환	/3	남	PKU-1	12.1 11.6-13.6	27.4 11.1-19.2	4.7 4.3-5.0	11.0 5.7-13.6	2.0 1.2-3.3				
김○웅	/4	남	PKU-1	11.3 11.5-12.5	56.7 16.7-24.8	4.1 4.0-4.2	1.8 1.1-4.1	1.1 1.8-1.9				
박○제	/4	남	PKU-1	11.5 11.1-12.4	24.8 3.7-40.6	3.9 3.7-4.6	10.4 1.9-3.0	2.7 1.0-2.4				
육○정	/5	여	PKU-1	11.2 11.5-12.4	35.6 17.3-26.8	4.2 4.3-4.6	4.2 2.9-4.4	1.6 1.6-2.6				
목○수	/8	남	PKU-1	11.0 11.2-12.3	20.3 14.7-42.5	4.5 4.1-4.6	5.6 3.2-4.9	1.6 1.2-1.8				
이○구	/8	남	PKU-1	13.8 11.9-13.8	14.1 13.0-36.3	4.8 4.1-4.7	17.6 0.6-10.4	2.3 1.0-3.6				
이○석	1/2	남	PKU-1	13.4 12.2-13.4	36.2 29.2-51.9	4.5 4.1-4.7	2.0 0.7-3.6	1.8 0.6-2.1				
노○태	1/5	남	PKU-1	11.3 11.9-12.8	20.4 22.1-51.5	4.5 4.7-4.8	4.1 2.2-4.3	3.2 1.4-2.0				
조○준	1/7	남	PKU-1	11.7 13.6-13.7	22.8 12.7-15.3	4.8 4.5-4.8	16.3 12.6-15.6	1.4 1.7-3.5				
엄○연	1/10	여	PKU-1	12.9 12.5-14.1	13.6 9.0-21.7	4.7 4.3-4.8	7.1 2.4-9.3	1.1 0.8-1.1				
김○환	5/10	남	PKU-2	13.7 12.6-13.8	16.4 35.2-94.5	4.4 4.4-4.7	12.7 3.8-14.2	1.1 1.0-3.4				
김○경	7/2	여	PKU-2	12.9 12.0-13.2	8.7 8.9-29.1	4.7 4.2-4.8	2.6 0.7-2.1	0.8 1.8-3.9				

이로신은 1.0-3.3 mg/dL로 대부분 정상 범위로 잘 유지되었으나, 3명에서는 페닐알라닌이 12 mg/dL을 초과 하였다. 발진, 설사, 변비 등의 부작용은 관찰되지 않았다

고 안

페닐알라닌은 필수 아미노산이다. 단백질 합성에 이용되지 않은 음식으로 섭취된 페닐알라닌은 티로신 경로에 의해 분해된다. 페닐케톤뇨증은 페닐알라닌 수산화 효소의 전부 또는 대부분의 결핍에 의하여, 과량의 페닐알라닌은 아미노산 전환에 의하여 페닐피루빈산으로 되거나 페닐에틸아민으로 탈탄산화된다. 이들과 이들의 대사 산물들, 과량의 페닐알라닌은 정상적인 대사 장애와 뇌손상을 일으킨다⁶⁾. 이 질환에 이환된 환아는 출생시에는 정상이다. 지능 저하가 점차로 진행되며 처음 몇 달 동안은 잘 드러나지 않을 수도 있다. 치료받지 않은 환아는 약 1년 경과 후 IQ가 약 50정도 떨어지는 것으로 밝혀졌다(매달 IQ 4 정도 감소). 일반적으로 지능저하는 심하고 대부분의 환자는 시설에서 치료를 받아야 한다. 유문 협착으로 오진될 정도로 심한 구토가 초기 증상으로 나타날 수도 있다⁷⁾.

이학적 검사에서 이런 영아들은 이환되지 않은 영아들보다 멜라닌이 감소되어 담갈색 머리카락을 가지

며 피부가 희다. 일부는 지루성 피부염 또는 습진성 피부 발진을 보이며 이는 대개 경하고 자라면서 사라진다.

이런 환아들은 쥐 오줌 냄새 또는 곰팡이 냄새같은 페닐 젖산의 불유쾌한 냄새가 난다⁸⁾. 신경학적 검사에서 일관적인 소견은 없다. 그러나 대부분의 영아들은 과도한 심부전 반사를 동반한 과긴장성을 보인다. 약 1/4의 환아가 경련을 하며 50% 이상이 뇌파검사에서도 이상을 보인다^{9, 10)}. 소두증, 두드러진 상악골과 넓은 치아간격, 에나멜 저형성증, 성장 지연 등이 치료받지 않은 환아들에게 흔한 소견이다¹¹⁾. 최근에는 우리나라에서 페닐케톤뇨증 신생아 선별검사가 효과적으로 시행되고 있으므로 전형적 페닐케톤뇨증의 임상증상은 신생아 선별검사를 시행하지 않았던 큰 소아에서 가끔 볼 수 있다. 페닐케톤뇨증 영아는 출생시 정상이고, 페닐피루빈산에 대한 소변의 염화제2철 반응검사가 생후 첫 수일간은 음성으로 나올 수 있다. 따라서 진단은 페닐알라닌의 혈중 농도 측정에 따른다. 가스리의 세균역제 분석방법이나 효소비색법에 의한 페닐케톤뇨증의 신생아 선별검사는 널리 사용되어지고 있다. 이 방법은 몇 방울의 모세혈만을 필요로 하며 여과지에 묻혀 우편으로 검사실로 보내면 된다. 그러나 선별 검사에 필요한 혈액은 생후 48시간 이후에 얻어야 하며 위음성의 가능성을 줄이기 위해 단백질 섭취 후 시행하

는 것이 권장된다. 선별 검사에서 페닐알라닌 수치가 증가되어 있으면, 혈장 페닐알라닌과 티로신 농도를 측정해야 한다. 전형적 페닐케톤뇨증의 진단 기준은 ① 혈장 페닐알라닌농도가 20 mg/dL(1.2 mM) 이상 ② 정상 혈장 티로신 농도 ③ 페닐알라닌 대사물질(페닐피루빈산과 O-수산페닐아세틴산)의 소변내 수치 증가 ④ 조효소인 테트라바이오테린의 정상 농도 등이다.

치료의 목표는 체액내의 페닐알라닌과 그 대사 물질을 감소시켜 뇌손상을 예방 또는 감소시키는 것이다. 이는 저페닐알라닌 식이를 섭취해야 되며, 이런 식이는 집중적인 영양관리와 잦은 혈장 페닐알라닌의 측정이 필요하다. 유지해야 하는 바람직한 혈중 농도는 2-12 mg/dL 이다¹²⁾. 페닐알라닌은 체내에서 생성되지 않기 때문에 치료가 과하게 되면 페닐알라닌 결핍을 유발해서 기면, 식욕감퇴, 빈혈, 발진, 설사, 심지어 사망까지 유발할 수 있다. 게다가 티로신은 페닐케톤뇨증에서 필수 아미노산이므로 적당한 섭취가 필요하다¹³⁾. 식이요법은 출생 후 진단되면 바로 시작해야 하며, 적당한 칼로리, 영양, 비타민 등이 식이에서 투여되어야 한다. 사춘기까지 엄격한 식이요법을 실시하고 사춘기부터 평생동안 혈중농도를 3-15 mg/dL로 유지시키는 것이 바람직하다. 티로신은 혈중농도는 0.9-1.8 mg/dL로 유지시키는 것이 바람직하다¹⁴⁾. 뇌백질의 저수초화나 탈수초화는 부적절하게 치료를 받거나 중도에 치료를 끝내버린 환아에서 보고된 바 있다. 식이억제와 잘못된 식습관에 의해 복잡한 정신적인 문제가 발생한다^{15, 16)}. 그래서 환자의 부모에게 지속적인 지지와 지도가 필요하다.

우리 나라에서는 100여명이 진단되어 치료받고 있으며 이중 70여명은 신생아시기에 진단되어 정상으로 자라고 있다^{7, 17-19)}. 15년 전까지만 해도 특수분유를 구하지 못해서 치료의 시기를 놓쳐 정신지체가 된 소아가 있었는데, 10년 전부터 페닐케톤뇨증 부모회가 중심이 되어 외국산 특수분유를 수입하게 되었고, 관세를 면제해 주게 되었다. 1998년에 매일 유업에서 페닐케톤뇨증 환아를 위한 특수분유인 매일 PKU-1, PKU-2 Formula를 개발하게 되었다. 한 등에 의하여 PKU Formula의 100 g에 포함된 모든 아미노산 중 필수 및 비필수 아미노산 18종을 분석한 결과 PKU-1 Formula의 경우 18종 아미노산의 총량은 14.60 g이었

으며, PKU-2 Formula의 경우 28.38 g으로 PKU-1 Formula 보다 약 1.94배 많은 양을 포함하고 있었다. 또한 PKU-1 및 PKU-2 Formula에서 모두 페닐알라닌이 전혀 검출되지 않았으며, tyrosine의 경우에는 다른 분석된 특수분유에 비하여 상대적으로 많은 양이 검출되었다. PKU-1과 PKU-2 Formula의 적설성과 안정성이 확인되었다²⁰⁾.

14명에서 사용한 결과 모두 잘 먹었고, 신체, 체중, 두위는 모두 정상 발육을 보였고 혈장 페닐알라닌 치가 0.7-15.6 mg/dL로 대부분 정상 범위로 잘 유지되었으나, 3명에서 페닐알라닌 치가 12 mg/dL을 초과한 시기도 있었는데, 저페닐알라닌 식이요법의 교육이 부족한 경우였다. 페닐케톤뇨증 소아의 부모에서 수시로 영양사와 만나게 하여 철저한 교육을 시켜야 할 것이다²¹⁾. Ferritin 치가 3.7-94.5 mg/mL로서 14례 중 4례에서 12 ng/mL 이하여서 철분체제를 투여 하였는데, 이들은 이유식을 제대로 하지 못한 소아들이었다. 매일 PKU-1 Formula의 Fe 함량은 100 g 당 8 mg, PKU-2는 100 g 당 13 mg으로 보통분유보다 많이 들어 있으므로, 더 보강할 필요는 없다고 사료되며, 생후 4개월부터 페닐알라닌이 적게 함유된 이유식을 실시하도록 특별히 지도해야 할 것이다. 알부민, S-GOT, S-GPT, 소변 검사 등이 모두 정상이었으며, 빈혈, 설사, 발진 등의 부작용은 관찰되지 않아 PKU-1과 PKU-2 Formula의 발육 양상과 치료결과가 좋은 것으로 확인되어 우수한 제품으로 사료된다. 국내의 많은 페닐케톤뇨증 소아들의 치료에 큰 혜택이 될 것으로 사료되며 중국, 필리핀 등 세계 여러 나라의 페닐케톤뇨증 소아들에게도 많은 도움이 될 것으로 생각된다.

요 약

목적: 한국에서 처음 개발된 페닐케톤뇨증 소아를 위한 특수분유를 1년간 섭취시켜 발달양상 및 치료결과를 관찰하여 효율성과 안정성을 확인하고자 하였다.

방법: 순천향대학병원에서 페닐케톤뇨증으로 진단된 소아 14명을 대상으로 1년간 수유하면서 식이 일기 평가, 혈장 아미노산 분석, 일반혈액검사, ferritin, 간기능검사, 소변검사를 시행하였다.

결과: 14명 모두 잘 먹었으며 신장, 체중, 두위는

— 이 동 환 : 페닐케톤뇨증 환아에서 매일 PKU-1, PKU-2 Formula를 이용한 저페닐알라닌 식이요법의 임상적 효과 —

모두 정상발육을 보였다. 혈색소는 모두 정상범위였다. 14례중 4례에서 ferritin 치가 12 ng/mL 이하여서 철분체제를 투여하였다. 알부민 치, S-GOT, S-GPT 소변검사는 모두 정상이었다. 페닐알라닌 치는 0.7-15.6 mg/dL로 대부분 정상 범위로 잘 유지되었다. 발진, 설사, 변비 등의 부작용은 관찰되지 않았다.

결론 : 국내에서 처음 개발된 PKU-1과 PKU-2 Formula의 발육양상과 치료 결과가 좋은 것으로 확인되어 환자에게 안심하고 사용할 수 있는 우수한 제품으로 사료된다.

참 고 문 헌

- 1) 이동환. 페닐케톤뇨증, 월간약국 1990;189:32-7.
- 2) 이홍진. 한국정신박약아에서 유전성대사질환과 감산성 기능저하증의 빈도. 순천향의대 논문집 1984;7:333-41.
- 3) 홍창의. 소아과학. 완전개정 7판. 대한교과서(주) 2001:182-3.
- 4) 이동환. 선천성 대사이상 screening검사. 소아과 1987; 30:9-16.
- 5) 심계식, 황진순, 임중섭, 김세용, 신중호, 송정환 등. 여과지 검체에 의한 신생아 선천성 대사이상 선별검사의 재평가. 소아과 1999;42:1639-44.
- 6) 이홍진, 문형로, 신윤숙. 선천성 대사장애 질환의 임상적 접근. Seoul, 오름정보처리, 1990, p152-157.
- 7) 남혜경, 심진섭, 이동환, 이상주, 차기원, 임정빈. 페닐케톤뇨증의 임상적 고찰, 소아과 1992;35:69-79.
- 8) Scriver CR, Kaufman S. Hyperphenylalaninemia : phenylalanine hydroxylase deficiency. In : Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D(eds): The metabolic basis of inherited disease, 8th ed. New York:McGraw-Hill, 2001:1667-724.
- 9) 김상현, 서은숙, 이동환. PKU 환아에서의 뇌파 소견.

소아과 1997;40:759-66.

- 10) 홍현숙, 김대호, 이해경, 권귀향, 최득린, 이동환: 페닐케톤뇨증 환자의 MR 영상소견. 대한방사선의학회지 1997;37:541-545.
- 11) 홍현숙, 이해경, 권귀향, 최득린, 이동환. 페닐케톤뇨증에서의 골변화. 대한방사선의학회지 1998;38:367-70.
- 12) Schuett VE, Brown ES. Diet policies of PKU clinics in the united states. AJPH 1984;74:501-3.
- 13) Schuett Ve, Brown ES, Michals K.Reinstitution of diet therapy in PKU patients from twenty-two US clinics. AJPH 1985;75:39-42.
- 14) Smith I, Lee P. The Hyperphenylalaninaemias. In : Fernandes J, Saudubray JM, van den Berghe G, eds. Inborn Metabolic Diseases 3rd ed. Berlin : Springer 2000:171-84.
- 15) Seashore MR, Freindman E, Novelty RA, Bapat V. Loss of intellectual function in children with phenylketonuria after relaxation of dietary phenylalanine restriction. Pediatrics 1985;75:226-32.
- 16) Holtzman NA. Kronmal Ra, Doornnck W, Azenc C, Koch R : Effect of age at loss of dietary control on intellectual performance and behavior of children with phenylketonuria. N Engl J Med 1986;314:593-8.
- 17) 전광필, 서영순, 김재경, 서세모, 윤덕진. 3례에서 본 phenylketonuria의 임상적 관찰. 소아과 1966;9:91-6.
- 18) 반기석, 이진용, 고창준. Phenylketone뇨증 1례. 소아과 1985;28:99-102.
- 19) 반기석, 고창준, 김길영. Phenylketonuria 5례에 대한 임상적 관찰. 최신의학 1985;28:570-4.
- 20) 유경화, 김종수, 이은하, 권일선, 한시훈. 유전성대사 이상질환 아동을 위한 특수분유의 아미노산 분석에 관한 연구. 소아과 2002;45:31-7.
- 21) Parker CE, Shaw KNF, Mitchell JB, Koch R, Wenz E, Fishler K. Clinical experience in dietary management of phenylketonuria with a new phenylalanine-free product. J Pediatr1997;91:941-3.

= Abstract =

Clinical Experience in Dietary Management of Phenylketonuria with Maeil PKU-1, PKU-2 Formula

Dong Hwan Lee, M.D.

Department of Pediatrics, College of Medicine, Soonchunghyang University, Seoul, Korea

Purpose : This study was performed to determine the safety and efficacy of recently developed specific formulas for phenylketonuria(PKU) patient by observing the growth and developmental pattern and serum phenylalanine level.

Methods : We observed 14 patients diagnosed with PKU at Soon Chung Hyang University Hospital fed with formula for 1 year by checking daily diet diary and plasma aminoacids, Hb, Hct, WBC, Platelet count, ferritin, GOT, GPT, protein, albumin, globulin and urinalysis.

Results : The 14 patients all liked the formula and height, weight and head circumference showed normal growth. Hemoglobin levels were in normal range, but 4 out of the 14 patients showed ferritin level lower than 12 ng/mL and needed iron supplements. Serum albumin, liver enzyme levels, urinalysis showed within normal range. The plasma phenylalanine levels were normal ranged 0.7-15.6 mg/dL. Adverse reactions such as rash, diarrhea or constipation were not observed.

Conclusion : We confirmed that the specific formulas for PKU patients developed in Korea, PKU-1 and PKU-2 showed favorable results in development and treatment of PKU patients and could be used safely to children.

Key Words : Formula, Phenylketonuria, Low phenylalanine diet