

每一位苯丙酮尿症患者都是上帝派来的小天使，愿此手册为这些“不食人间烟火”的天使们带去温暖与希望。

# 天使手册

清华北大“关爱苯丙酮尿症儿童”实践支队

---

## 前言

2015年的暑假，清华大学工业工程系沈青、周晓菲、文涵祺，生命学院雷奇、陈新光、罗明杰，热能系吴锐，北京大学新闻与传播学院本科李东玲、汪媛，出于对公益的热爱，对罕见病弱势群体的关注，相聚甘肃，希望为“不食人间烟火”的天使们带来一些不同。

清华的夜里，在已经熄了灯的宿舍中厅，我和沈青讨论我们在本次“走进苯丙酮尿症患者，关爱 PKU 儿童”的社会实践中到底能为这个罕见病弱势群体做些什么，我们的实践成果最终以什么样的形式展示出来才能给患者和他们的家庭带来哪怕一点点的不同、提供一些微小但切实的便利。

在前期与患者家属的交流中我们发现了目前较为普遍的存在于苯丙酮尿症患者及家属群体中的一些问题：与苯丙酮尿症有关的信息较为碎片化、分散化；患者家属之间的交流情况地区差异性较大；重要信息传递不及时甚至给患儿造成了严重的后果；患儿家长必须整理各方资源花相当大的精力脱离信息空白成为“专家”才能较好的照顾自己的孩子，这期间又走了许多不必要的弯路。

关于这些问题，我们觉得十分有必要通过本次实践提供一个解决方案：收集相关信息进行筛选、整理，最后汇总成册。信息原本都是存在的，我们所做的只是把那些最有帮助的信息从各个角落收集起来以最有效最快捷的形式提供给患者家庭。希望这本小小的手册，在初稿完成后经过不断的修改、完善，在专家导师的指导下，能真正为苯丙酮尿症患者家长免去一些不必要的麻烦，能为这些不幸的家庭带来小小的帮助。都说苯丙酮尿症的孩子是“不食人间烟火的天使”，最后因此我们决定将这个手册命名为《天使手册》，只愿它也似天使一般，象征着温暖与希望。

周晓菲

2015年8月

## 目录

前言 .....	1
一、 苯丙酮尿症简介 .....	3
1.1 苯丙酮尿症的病因 .....	3
1.2 苯丙酮尿症的症状 .....	3
1.3 苯丙酮尿症的筛查与治疗 .....	4
1.4 苯丙酮尿症的相关政策 .....	6
1.5 苯丙氨酸含量的控制 .....	12
1.6 苯丙酮尿症的误区解读——蛋白质、热量、苯丙氨基酸摄入不足对孩子造成的伤害 .....	14
1.7 苯丙酮尿症的诊断与苯丙氨酸的日常监测 .....	15
二、 苯丙酮尿症的饮食 .....	17
2.1 食物小知识 .....	17
2.2 具体食物菜谱举例 .....	18
三、 苯丙酮尿症患者常用药注意事项 .....	31
后记 .....	33

## 一、苯丙酮尿症简介

### 1.1 苯丙酮尿症的病因

苯丙酮尿症（PKU）是一种常见的氨基酸代谢病，是由于苯丙氨酸（PA）代谢途径中的酶缺陷，使得苯丙氨酸不能转变成为酪氨酸，导致苯丙氨酸及其酮酸蓄积，并从尿中大量排出。但是要注意到苯丙氨酸是人体的必需氨基酸，正常人每日需要的摄入量约为 200~500 毫克，只是 PKU 患儿的苯丙氨酸代谢途径不顺畅而导致的一系列临床表现。

苯丙酮尿症为一种典型的隐性遗传疾病，多在儿童及青少年中发病，全球发病率约 1/1.5 万，随民族和地区而不同。北京大学医学院报告（1985）我国新生儿 PKU 的发病率为 1/1.6 万活婴，绝大多数为典型 PKU，PKU 突变基因携带者的频率为 1/65。在一般情形下，父母正常也有可能生出患病的孩子，若是父母双方都为隐性基因的携带者，则有可能生出患病的孩子，每一胎生出患病孩子的概率为四分之一，所以生出一个 PKU 患儿的父母在生于第二胎时要到医院进行基因诊断，避免再次生出 PKU 患儿。

### 1.2 苯丙酮尿症的症状

临床表现不均一，主要为生长发育迟缓、智力低下、语言发育障碍明显、精神神经症状：由于有脑萎缩而有小脑畸形，反复发作的抽搐，但随年龄增大而减轻。肌张力增高，反射亢进。常有兴奋不安、多动和异常行为、湿疹、皮肤抓痕征及色素脱失和鼠气味等、脑电图异常。如果能得到早期诊断和早期治疗，则前述临床表现可不发生，智力正常，脑电图异常也可得到恢复。

#### 1. 生长发育迟缓

除躯体生长发育迟缓外，主要表现在智力发育迟缓。表现在智商低于同龄正常婴儿，生后 4~9 个月即可出现。重型者智商低于 50，语言发育障碍尤为明显，这些表现提示大脑发育障碍。

#### 2. 神经精神表现

由于有脑萎缩而有小脑畸形，反复发作的抽搐，但随年龄增大而减轻。肌张力增高，反射亢进。常有兴奋不安、多动和异常行为。

### 3. 皮肤毛发表现

皮肤常干燥，易有湿疹和皮肤划痕症由于酪氨酸酶受抑，使黑色素合成减少故患儿毛发表色淡而呈棕色。

### 4. 其他

由于苯丙氨酸羟化酶缺乏，苯丙氨酸从另一通路产生苯乳酸和苯乙酸增多，从汗液和尿中排出而有霉臭味（或鼠气味）。

但是通过低苯丙氨酸的饮食和相应的药物治疗可以使得该病的临床症状得到很大程度减轻，而且在越小的年龄进行控制和治疗，就可以获得更好的治疗疗效，而且新生儿在出生之处都应进行筛查，一旦发现就要及早进行治疗，将疾病的伤害降到最低。

## 1.3 苯丙酮尿症的筛查与治疗

诊断一旦明确，应尽早给予积极治疗，主要是饮食疗法。开始治疗的年龄愈小，效果愈好。

（1）低苯丙氨酸饮食主要适用于典型 PKU 以及血苯丙氨酸持续高于 1.22mmol/L（20mg/dl）的患者。

（2）对于 BH4 缺乏型的 PKU 患者，除饮食控制外，需给予 BH4、5-羟色胺和 L-DOPA 等药物。苯丙酮尿症的预防手段有避免近亲结婚，开展新生儿筛查，以早期发现，尽早治疗。对本病族史孕妇，必须采用 DNA 分析或检测羊水中蝶呤等方法，对其胎儿进行产前诊断。

### （一）PKU 的筛查诊断

1、PKU 患儿早期并无明显的症状或症状不典型，所以检查就显得尤为重要，其主要有新生儿期筛查，通过对血液中苯丙氨酸、酪氨酸浓度的测定来判断新生儿是否患有 PKU。

2、通过血浆氨基酸分析和尿液有机酸分析这样的检测，可以为该病提供生化诊断依据。需要指出的是 PKU 患儿应该定期的检测血液中苯丙氨酸的浓度，通过检测判断前期的饮食和治疗效果，并通过此对今后的治疗作出调整。尿液有机酸的分析精确度更高，但是需要相应的检测机构进行检测，但是一般地区不具备这样的条件。

3、DNA 分析。通过 DNA 分析可以清晰地判断 PKU，但是也由于基因的多态性，做出相应判断时也要谨慎。若第一胎已生出 PKU 宝宝，在第二胎时要做基因诊断，保证第二胎可以生出健康的宝宝。

## （二）PKU 的治疗

PKU 的治疗应该以医嘱为准，要定期的带孩子进行复查。当然，现今 PKU 的主流治疗方式是饮食疗法，以低苯丙氨酸的饮食使得孩子体内的苯丙氨酸积累不会达到严重危害健康的程度，对于一些特殊类型的 PKU 患儿，也要进行药物治疗。最近，有报道进行部分肝移植也可治疗 PKU，但是应注意的是到目前为止没有一种方式能够彻底根治 PKU，家长应该谨慎，避免被一些假冒认识欺骗，贻误孩子的治疗。

苯丙酮尿症（PKU）分为经典型、高苯丙氨酸血症（HPA）、四氢生物喋呤缺乏症（BH4）和混合型。其中经典型和高苯采取饮食治疗，BH4 采取药物治疗，混合型 PKU 既吃药又饮食治疗。我国 BH4 的发病率较低，在整个苯丙酮尿症患者中只占 5%左右，而混合型 PKU 的发病率更低。

经典型苯丙酮尿症与高苯丙氨酸血症的主要区别是肝脏苯丙氨酸羟化酶的活性不同，经典型患者肝脏苯丙氨酸羟化酶活性较低或丧失，高苯丙氨酸血症患者肝脏还具有较高的苯丙氨酸羟化酶活性。二者的相同点是都采取饮食治疗。从我国苯丙酮尿发病情况看，大部分患者是高苯丙氨酸血症。

一般情况下，出生时第一次采血值大于等于 20 的，可以认为经典型 PKU；血值 2—20 的，可以认定为高苯丙氨酸血症。苯丙酮尿症又可分为重度、中度和轻度，一般情况下，出生时第一次采血值大于等于 20 的，可以认定为重度；血值 6—20 的，可以认定为中度；血值 2—6 的，可以认定为轻度。对于轻度 PKU，如果在吃普食的情况下，血值始终在 2—6 之间，不用饮食治疗，只要定期监测血值就行，如果血值超过 6，再进行饮食控制。有些地方的医生对采取饮食治疗的 PKU 都称之为经典型，这样说更简单、直接一些，省去了很多多余的解释。

此外，还有一过性 PKU，也叫暂时性 PKU 和假性 PKU，这种儿童刚出生时血值大于 2，但经过一段时间后，孩子肝脏恢复了苯丙氨酸羟化酶的活性，具有完全的苯丙氨酸代谢能力，血值降到 2 以下。实际上这种孩子不是真正的 PKU，这种情况多发于早产儿和刚出生时肝功能发育不全者。一般情况下这种孩子刚出生时血值都不高，通常在 2—6 之间，容易与轻度 PKU 混淆，经过深入检查以及验血，可以排除 PKU。但一过性 PKU 必须得通过专业医院、专业医生的认定。

## 1.4 苯丙酮尿症的相关政策

### 1.4.1 PKU 的全国形势和政策

#### 一、苯丙酮尿症全国形势

北京大学医学院报告（1985）我国新生儿 PKU 的发病率为 1/1.6 万活婴，绝大多数为典型 PKU，PKU 突变基因携带者的频率为 1/65。据国内一家 NGO 不完全数据计算，中国患有 PKU 的儿童大约有 12 万，其中在治疗的大约只有 2 万人，其余的 10 万人左右都已经或者濒临瘫痪的边缘。在国外，由于经济、社会的发展因素，对于这种可控的疾病有着较好的保障机制，在国内，此种遗传病的保障机制在大部分地区尚属空白，借以中国青年网的资料可以做出相应的比较。

#### 二、针对苯丙酮尿症的全国政策

在各方面的努力之下，卫生与计划生育委员会（原卫生部）在 2010 年启动了苯丙酮尿症患者特殊奶粉补助项目，并将甘肃省列为项目省，项目实施周期 2 年，该项目通过向苯丙酮尿症患者免费发放特殊奶粉，对患者给予治疗，项目共为甘肃省分配 36 名特殊奶粉补助名额、其中 2010 年 10 名、2011 年 18 名、2012 年 8 名。在项目执行的同时国家卫计委启动了新生儿筛查信息直报工作。在 2011 年，原卫生部又一次性补助各省苯丙酮尿症特殊奶粉，帮助部分 PKU 儿童开展治疗。

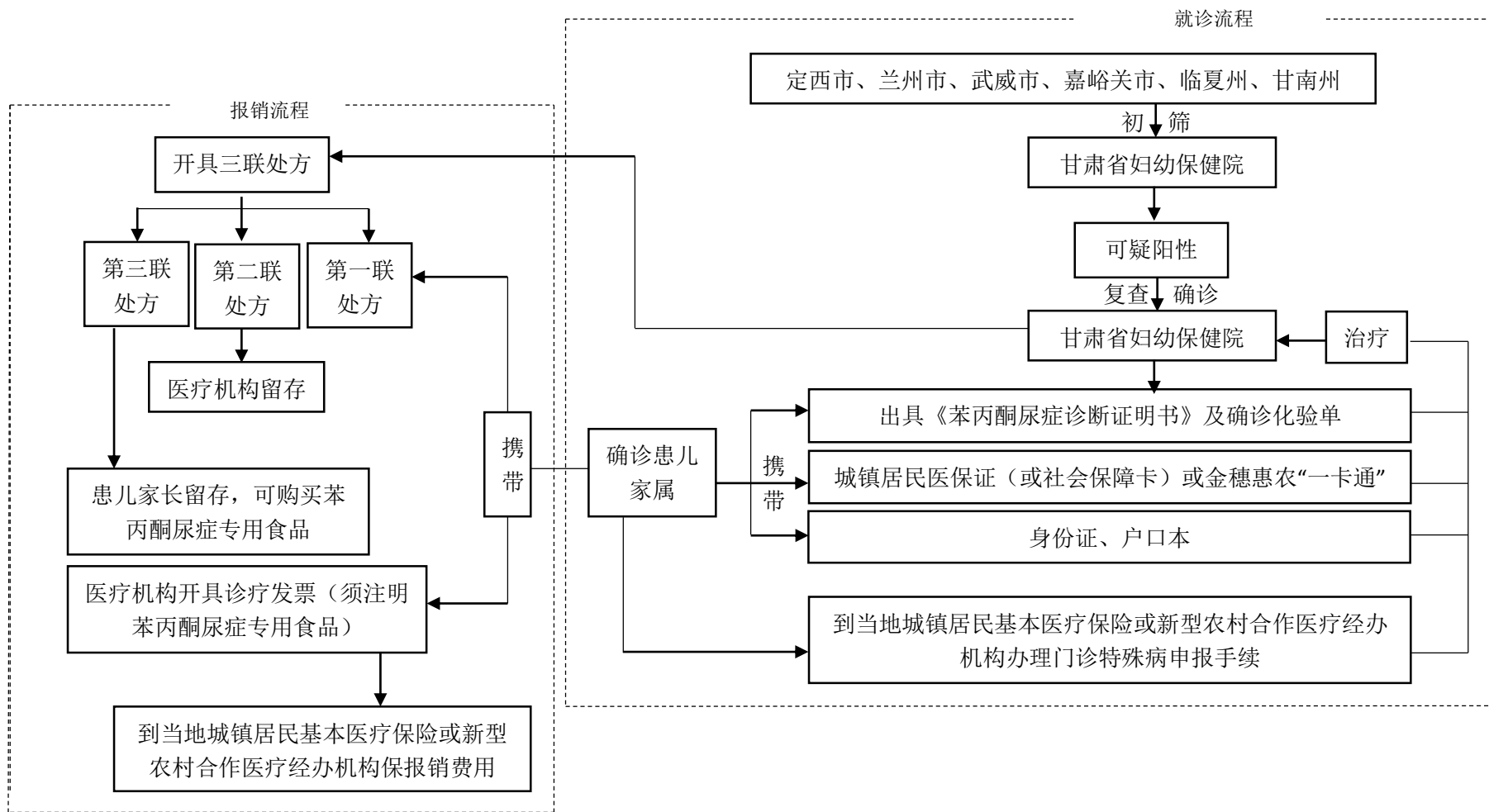
苯丙酮尿症患者在全国各地的救助政策不一致，多为地方性政策。苯丙酮尿症现已进入大病报销范围内，在医院的诊疗费用报销比例超过 50%。

同时在降低苯丙酮尿症发病率和提高新生儿检出率方面，卫计委在新生儿筛查和产前检查方面做了非常大的努力。在全国范围内推广新生儿筛查制度，现已覆盖甘肃全省，筛查率超过 99%。同时，医院引进多种先进技术和手段，对已经产出苯丙酮尿症的家庭建议在生产二胎前进行产前检查，对夫妻双方的基因进行测序，同时对胎儿进行基因检测，降低苯丙酮尿症患儿的出生率。

### 1.4.2 甘肃地区的政策支持及流程

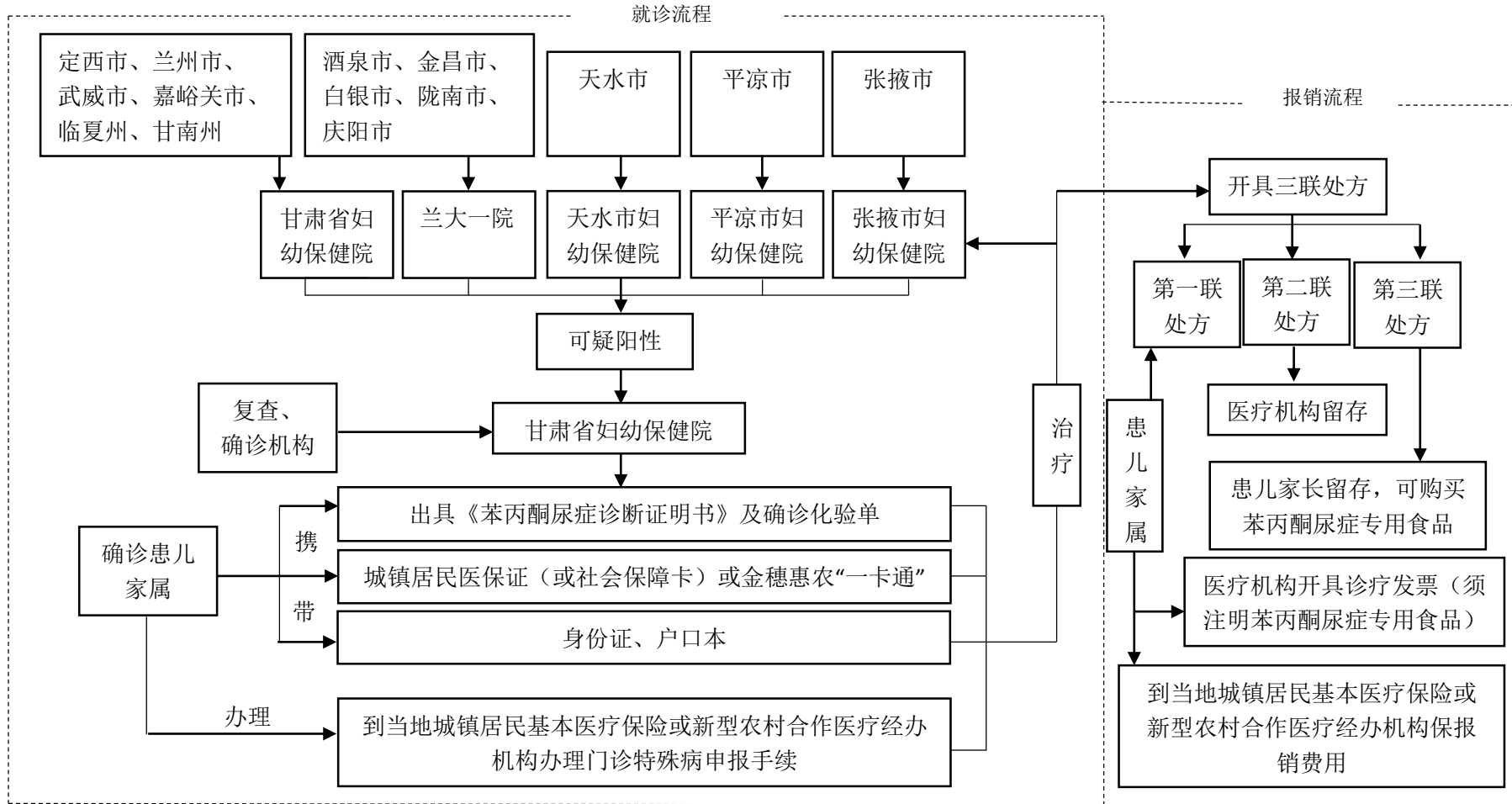
- 流程：
- 1.五个实验室——五个定点治疗机构，进行筛查；
  - 2.省中心，复查、确证，给家长出具相关证明；
  - 3.家长拿着省中心出具的确证的东西回到当地，办理门诊特殊疾病的申报手续；
  - 4.开始治疗，可以在省中心，也可以在初筛的分中心
  - 5.三连发票：由机构留存，家长带上最后用来报销以及购买食品。

甘肃省妇幼保健院苯丙酮尿症患儿治疗就诊报销流程图





### 甘肃省苯丙酮尿症患儿治疗就诊及报销流程



### 1.4.3 苯丙酮尿症患儿特殊奶粉补助项目实施情况

(1) 2010 年原卫生部启动了苯丙酮尿症患儿特殊奶粉补助项目，并将甘肃省列为项目省，项目实施周期为 2 年。

(2) 项目共为甘肃省分配 36 名特殊奶粉补助名额，其中 2010 年 10 名，2011 年 18 名，2012 年 8 名。

(3) 2012 年 12 月“苯丙酮尿症特殊奶粉补助项目”总结会上，甘肃省新筛中心陈丕亮主任被评选为该项目工作先进个人，并在大会上做了题为“播种爱心、浇灌爱心，你我同盼花开”的经验交流发言。

#### 【附】

甘肃省卫生和计划生育委员会 甘肃省人力资源和社会保障厅 甘肃省民政厅 甘肃省财政厅 甘肃省食品药品监督管理局文件

甘卫发〔2015〕53 号

#### 关于印发《甘肃省苯丙酮尿症患儿治疗费用城乡居民医疗保险报销实施方案》的通知

各市州卫生计生委（卫生局）、人社局、民政局、财政局、食药监局，兰大一院，省妇幼保健院，省新农合管理中心，省社会保险事业管理局：

为加强出生缺陷综合干预工作，提高出生人口素质，减轻苯丙酮尿症患儿家庭经济负担，经省卫生计生委、省人社厅、省民政厅、省财政厅、省食药监局研究，同意将苯丙酮尿症患儿治疗费用纳入城乡居民基本医疗保险范围，并制定了《甘肃省苯丙酮尿症患儿治疗费用城乡居民医疗保险报销实施方案》。现印发给你们，请遵照执行。

甘肃省卫生计生委 甘肃省人社厅

甘肃省民政厅 甘肃省财政厅 甘肃省食药监局

2015 年 2 月 9 日

### 甘肃省苯丙酮尿症患儿治疗费用城乡居民 医疗保险报销实施方案

为使我省苯丙酮尿症（含四氢生物喋呤缺乏症）患儿得到有效治疗并及时报销治疗费用，制定本方案。

#### 一、报销范围及比例

凡参加甘肃省城镇居民基本医疗保险或新型农村合作医疗，年龄在 18 周岁及以下的苯丙酮尿症患儿，因治疗疾病所行检查、购买替代食品、四氢叶酸和神经递质药物费用，均

纳入城镇居民基本医疗保险和新型农村合作医疗门诊特殊病种保障范围，限额内（2万元/人/年）报销比例为70%，每人每年实际补偿封顶线为1.4万元。替代食品种类包括无苯丙氨酸奶粉（配方粉、营养粉）、米粉、米、面和蛋白粉等。

## 二、定点医疗机构

为保证治疗效果，实行定点医疗机构服务制度。暂定省妇幼保健院（负责嘉峪关、武威、兰州、定西、临夏、甘南等6个市州）、兰大一院（负责酒泉、金昌、白银、庆阳、陇南等5个市州）、天水市妇幼保健院、平凉市妇幼保健院、张掖市妇幼保健院为苯丙酮尿症患者治疗定点医疗机构，以后根据治疗需要，扩展到有条件的医疗保健机构。

## 三、替代食品管理

省卫生计生委、省人社厅委托省妇幼保健院采取公开招标为主的方式确定替代食品厂商供货资格。各定点医疗机构购买并管理替代食品，在药房单独设置专柜或专区存放。患儿家长凭治疗处方购买替代食品，原则上每次购买一个月的治疗量（路途较远的患儿，可酌情购买2-3月治疗量）。医疗机构依据患儿病情严格控制替代食品发放，确保零差价供给。

## 四、就诊及报销流程

各新生儿疾病筛查分中心检测出可疑苯丙酮尿症患者后，需及时通知家长带患儿到省新生儿疾病筛查中心（设在省妇幼保健院）复查并确诊，省新生儿疾病筛查中心对确诊的苯丙酮尿症患者要出具《苯丙酮尿症诊断证明书》及确诊化验单（见附件1）。

确诊的苯丙酮尿症患者家长应携带城镇居民医保证（或社会保障卡）或金穗惠农“一卡通”、身份证、户口本、《苯丙酮尿症诊断证明书》、确诊化验单，到当地城镇居民基本医疗保险或新型农村合作医疗经办机构办理门诊特殊病申报手续。在无特殊原因的情况下经办机构须立即办理。

定点医疗机构凭苯丙酮尿症患者家长携带的城镇居民医保证（或社会保障卡）或金穗惠农“一卡通”、身份证、户口本、《苯丙酮尿症诊断证明书》、确诊化验单、门诊特殊病申报手续对患者进行治疗，依据患儿情况开具三联处方。医疗机构留存第二联处方，患儿家长凭第三联处方购买奶粉，并持医疗机构开具的诊疗发票（须注明苯丙酮尿症专用食品）和第一联处方到所在地的城镇居民基本医疗保险或新型农村合作医疗经办机构报销费用。有条件的地区要按照“即时结算报销”方式开展报销工作。

## 五、保障措施

（一）各级卫生计生行政部门及医疗保健机构要积极宣传苯丙酮尿症患者治疗费用报销政策，医疗保健机构开展新生儿遗传代谢性疾病筛查时须向新生儿家长告知此项政策，确保苯丙酮尿症患者获得及时救治。

（二）各级卫生计生行政部门要继续加强新生儿疾病筛查工作，提高新生儿疾病筛查率和筛查质量，确保苯丙酮尿症患者能够早发现、早诊断、早治疗。

（三）各级民政部门应按政策对符合医疗救助条件的苯丙酮尿症患者实施医疗救助。

（四）各级城镇居民基本医疗保险和新型农村合作医疗经办机构要对苯丙酮尿症患者开通绿色通道，及时办理门诊特殊病申报和费用审核报销手续，确保救治工作有序运转。

（五）定点医疗机构应确定专人负责苯丙酮尿症患者诊疗项目及价格的公示；填写《甘肃省苯丙酮尿症患者管理卡》（见附件2），留存患儿相关证件复印件、苯丙酮尿症诊断证明书、治疗处方、发票存根等资料。

（六）省新生儿疾病筛查中心要做好对定点医疗机构苯丙酮尿症患者治疗及管理人員的培训及督查工作，掌握全省苯丙酮尿症患者治疗情况，发现问题及时向省卫生计生委和省人社厅报告。各定点医疗机构须按季度向省新生儿疾病筛查中心报送辖区《甘肃省苯丙酮尿症患者管理卡》电子版。各县级妇幼保健机构要做好患儿随访工作。

（七）省卫生计生委、省人社厅、省民政厅、省财政厅、省食药监局定期组织专家对定点医疗机构服务情况进行检查，对弄虚作假、管理不善的机构进行通报批评，情节严重者取消其定点医疗机构资格。

联系方式：

省卫生计生委妇幼处                      陈建红，0931-4818160

省人社厅医保处                            李宏东，0931-8960453

省新生儿疾病筛查中心                    陈丕亮，0931-2336558

省新农合管理中心                        李小芹，0931-4818862

#### 【备注】

为什么本红头文件是由五个厅局联合颁布的？

甘肃省妇幼保健院副院长杨兰女士解释道：“其中，卫生计生委管新农合；城镇居民是属于人力资源和社会保障厅；我们限额报销，两万（用来支付检查、购买特食等所有费用）里报销百分之七十报销一万四，如果家属还是没有钱的，剩下的六千元，患者可以申请民政

的大病救助；奶粉不能开医疗处方，但是新农合要开医疗处方、住院才能报销，大病救助也需要医疗发票，所以药监局也在这里面；最后是财政厅整个统一。我们省的这个政策各厅局都特别支持，所以最后这个政策才会顺利出台。”

## 1.5 苯丙氨酸含量的控制

PKU 患儿又被称作“不食人间烟火的孩子”，它们的饮食中苯丙氨酸的含量不能过高，要在一定的范围值之内；但是在孩子成长的过程中，对饮食的控制也要恰当，否则孩子无法获得其生长发育所必须的能量。

### （一）蛋白质

PKU 儿童的蛋白质摄入有着很高的要求。根据孩子的年龄和体重计算孩子每天需要摄入多少蛋白质。计算不同年龄段孩子每天需要摄入的蛋白质，主要根据以下表格计算。

年龄	蛋白质摄入量（克每公斤/每天）
0~1 岁	2~2.5
1~3 岁	1.8~2
3~6 岁	1.5~1.8
>6 岁	1.0~1.5

可以举一个例子帮助大家理解，假使一个患儿处于 1~3 岁，那么每公斤每天要摄入 1.8~2.0g 的蛋白质，那么若该患儿的体重为 10 公斤，那么其所需的蛋白质为  $1.8 \times 10 = 18\text{g}$  到  $2.0 \times 10 = 20\text{g}$ ，也就是将患儿体重乘以其每公斤所需的蛋白质就行了。每种特奶或蛋白粉都会有自己的营养成分表，一般都为多少蛋白质每百克，例如 16.8g 蛋白质每百克，那么患儿一天所需要的特奶和蛋白粉量就应为  $18 \div 16.8 = 107\text{g}$  到  $20 \div 16.8 = 119\text{g}$  之间。

一岁以下的儿童主要以喝特奶为主，随着年龄的增长，对蛋白质的需求不断增加，则要添加一些蛋白粉来满足孩子的需要。由于每个孩子情况不尽相同，家长要定期的去检查孩子的苯丙氨酸血浓度，来对孩子的饮食进行适当的调整。

### （二）热量

热量对于一个人来说十分重要，PKU 儿童也应该获得足够的热量来确保自己的健康成长。

首先，先普及一下热量的相关知识。对于热量，1卡是将1g水在大气压下加热升高1摄氏度所需的热量，因而存在着千卡和千焦两种计算单位。应该牢牢记住的换算公式是1千卡=1000卡=4.18千焦。通常女性一天要摄入的总能量为2000千卡，通过对食物热量的计算可以达到减肥的效果，而对于PKU患儿，要遵循下表：

年龄	热量摄入量（千卡每公/天）
0~1岁	120~100
1~3岁	100~90
4~6岁	90~80
7~12岁	80~70
>13岁	60~50

同样假使一个患儿为1~3岁，重10公斤，那么先算其一天需要的卡路里量，即每公斤需卡路里量乘以体重即可，在这里应是 $100 \times 10 = 1000$ 千卡到 $90 \times 10 = 900$ 千卡，由于食品包装多为每百克所含千焦热量，因而再将其换算为千焦数，即上述范围乘以4.18即可，可得有4180千焦到3762千焦，再根据给出的每百克热量数据相除即可得所需的食物的克数了。

一般情况下，食物的包装上都标明了每100克食物所含有的热量。如果食物没有包装，可参照《食物成份表》标注的常见食物热量计算。对于PKU儿童来讲，主要热量的来源是特奶、特米、特面、特米粉等特制食品，还可以吃植物油、植物奶油、藕粉、土豆、地瓜、水果、白糖、红糖、冰糖、葡萄糖等无苯和低苯的天然食物，耐受特别好的也可以适量吃普米、普面。但是要注意虽然糖是高热量的食物，但是糖的摄入量不能超过总摄入量的5%，故补充热量不能靠补充大量的糖。

### （三）耐受量

1、在保证蛋白质、热量充足摄入的情况下，孩子的耐受量可以最大化，而且也只有蛋白质、热量足够摄入的情况下，测算的耐受才是真实的。

2、计算孩子的耐受量的方法很简单，就是对孩子每天吃的所有含苯丙氨基酸的天然食物进行称重，然后参照《食物成份表》中关于天然食物苯丙氨基酸的含量，通过累加的方式计算出孩子每天摄入多少苯丙氨基酸。

3、有些书籍和资料上有PKU孩子每天摄入苯丙氨基酸的计算表格，建议不要按照这个计算表格来计算，因为每个孩子的轻重程度不同，耐受也不同，不能千篇一律，应根据孩子的实际耐受来计算苯的摄入量。

4、孩子耐受量不是一成不变的，耐受量的波动还受到以下几个因素的影响：

(1) 生长加速阶段耐受会增加。如孩子体重迅速增加或青春期等阶段，孩子对苯丙氨酸的需求增加而导致耐受增加。

(2) 随着孩子年龄越大，理想血值范围的上调，苯的摄入量也要做相应的调整。但也有个别孩子随着年龄增加出现耐受降低，这只是个体差异而已；

(3) 随着季节变化、身体是否生病、运动量的大小、新陈代谢快慢等因素也会影响血值和耐受量的波动。

所以，家长们不能认为把孩子的耐受量算出来后，就一直按这个量吃，这个做法是错误的，孩子的血值要定期检测，要根据血值高低来适当调整孩子的饮食。

总之，根据孩子的实际情况制作食谱，保证孩子血值的稳定和必要的营养摄入，是饮食治疗的关键，各位家长必须学会。但各位家长千万不要寄希望于医生和亲友的一步指导到位，要依靠自己的摸索，找到适合自己孩子的最佳饮食治疗方案。因为最了解自己孩子的，还是各位家长。

## 1.6 苯丙酮尿症的误区解读——蛋白质、热量、苯丙氨基酸摄入不足对孩子造成的伤害

### 1.6.1 蛋白质

蛋白质、热量、苯丙氨基酸摄入不足对身体造成的危害非常大，因此作为 PKU 患儿家长应该尽量保证孩子蛋白质、热量的足够摄入，根据孩子的耐受摄入必要的苯丙氨酸，坚决避免由于治疗不当对孩子身体造成的伤害。

蛋白质摄入不足对孩子造成的伤害。

蛋白质是人体最重要的营养元素，是维持人生命的最重要物质。蛋白质摄入不足，除了造成血值升高、对大脑有损伤外，还容易造成营养不良、生长发育迟缓、体重下降、贫血、骨密度减少、脱发等，严重的蛋白质不足，还容易导致内脏严重损伤、脱水、腹泻，甚至死亡。几年前我国曾发生过一名 PKU 儿童由于蛋白质严重不足，而导致死亡的病例。由于该家庭比较贫困，再加上没有掌握正确的治疗方法，长期以来家长只给孩子吃特面、特米，而没有购买特奶和蛋白粉，由于特面只含有热量，不含蛋白质，导致孩子因蛋白质严重缺乏而死亡。

### 1.6.2 热量

对于 PKU 儿童来说，热量摄入不足除了会引起血值升高外，还会导致身体消瘦、低血糖、疲劳、无力等症状。人体缺乏热量，就像一部缺少燃料的机器在强制运转，长期下去势必对机体造成伤害。同时，由于热量不足，在人体自身调节机制的作用下，一部分蛋白质、脂肪将被迫转化为热量，造成了蛋白质、脂肪等重要营养物质的损失。

### 1.6.3 苯丙氨酸

大家都知道血值过高对 PKU 儿童造成的伤害，因此有些家长误认为血值越低越好，实际上对于 PKU 儿童来说，苯丙氨酸摄入过少，造成血值过低，同样会对身体造成伤害。因为 PKU 儿童体内保存必要的苯丙氨酸非常重要，苯丙氨酸是人体必须的 8 种氨基酸之一，参与人体所需蛋白质的合成。对于正常人来讲，苯丙氨酸血浓度值是小于 1 的，但我们的孩子不能与正常人相比，因为正常人体内有代谢苯丙氨酸的能力，能够将摄入的苯丙氨酸代谢掉，因此正常人体内是不缺少苯丙氨酸的，而 PKU 儿童采取的饮食治疗法，也叫外界干预疗法，其是实质是采取外界干预的方法减少苯丙氨酸的摄入，因此孩子体内苯丙氨酸的存量很少，如果血值低于理想值的下限，而且持续时间超过 3 个月以上的话，就会造成孩子体内由于缺乏苯丙氨酸而无法合成身体必须的蛋白质，容易导致生长发育迟缓、食欲不振、呕吐、腹泻、皮疹、脱发、贫血、低血糖和骨质疏松等症状，严重还会导致死亡。我国曾发生过 PKU 儿童由于血值长期过低而导致孩子得急性重症贫血死亡的病例，这是非常惨痛的教训。

## 1.7 苯丙酮尿症的诊断与苯丙氨酸的日常监测

### 1.7.1 诊断

#### (1) 新生儿期筛查

新生儿喂奶 3 日后，采集足跟末梢血，吸收再生厚滤纸上，晾干后邮寄到筛查中心，采用 Guthrie 细菌生长抑制试验半定量测定，其原理是苯丙氨酸能促进已被抑制的枯草杆菌重新生长，以生长圈的范围测定血中苯丙氨酸的含量，亦可在苯丙氨酸脱氢酶的作用下进行比色定量测定，其假阳性率较低。当苯丙氨酸含量  $>0.24\text{mmol/L}$  ( $4\text{mg/dl}$ ) 即两倍于正常参考值时，应复查或采静脉血定量测定苯丙氨酸和酪氨酸。正常人苯丙氨酸浓度为  $0.06\sim 0.18\text{mmol/L}$  ( $1\sim 3\text{mg/dl}$ ) 而无患儿血浆苯丙氨酸可高达  $1.2\text{mmol/L}$  ( $20\text{mg/dl}$ ) 以上，且血中酪氨酸正常或稍低。

#### (2) 尿三氯化铁试验

用于较大婴儿和儿童的筛查。将三氯化铁滴入尿液，如立即出现绿色反应，则为阳性，



表明尿中苯丙氨酸浓度增高。此外，二硝基苯肼试验也可以测尿中苯丙氨酸，黄色沉淀为阳性。

### (3) 血浆氨基酸分析和尿液有机酸分析

可为本病提供生化诊断依据，同时，也可鉴别其他的氨基酸、有机酸代谢病

### (4) 尿蝶呤分析

应用高压液相层析测定尿液中新蝶呤和生物蝶呤的含量，用以鉴别各型 PKU。典型 PKU 患儿尿中蝶呤总排出量增高，新蝶呤与生物蝶呤比值正常。DHPR 缺乏的患儿蝶呤总排出量增加，四氢生物蝶呤减少，6-PTS 缺乏的患儿则新蝶呤排出量增加，其与生物蝶呤的比值增高，GTP-CH 缺乏的患儿其蝶呤总排出量减少。

### (5) 酶学诊断

PAH 仅存在于肝细胞，需经肝活检测定，不适用于临床诊断。其他 3 种酶的活性可采用外周血中红、白细胞或皮肤成纤维细胞测定。

### (6) DNA 分析

近年来广泛用于 PKU 诊断，杂合子检出的产前诊断。但由于基因的多态性，分析结果务须谨慎。

### (7) 其他辅助检查

1. 脑电图 (EEG) 主要是棘慢波，偶见高波幅节律紊乱。EEG 随访研究显示，随年龄增长，EEG 异常表现逐渐增多，至 12 岁后 EEG 异常才逐渐减少。

2. 产前检查 由于绒毛及羊水细胞测不出苯丙氨酸羟化酶活性，所以产前诊断问题长期不能解决。目前我国已鉴定出 25 种中国人 PKU 致病基因突变型，约占我国苯丙氨酸羟化酶突变基因的 80%，已成功用于 PKU 患者家系突变检测和产前诊断。

3. X 线检查 可见小头畸形，CT 和 MRI 可发现弥漫性脑皮质萎缩等非特异性改变。

## 1.7.2 日常监测

需要指出的是 PKU 患儿应该定期的检测血液中苯丙氨酸的浓度，通过检测判断前期的饮食和治疗效果，并通过此对今后的治疗作出调整。尿液有机酸的分析精确度更高，但是需要相应的检测机构进行检测，一般地区不具备这样的条件。

## 二、苯丙酮尿症的饮食

### 2.1 食物小知识

#### 一、粉类

(1) 高筋面粉：面粉中蛋白质含量约 11%-13%左右，多用来制作面包。

(2) 中筋面粉：面粉中蛋白质含量约 9%-12%左右，一般用来制作包子、馒头、各种中式面点。

(3) 低筋面粉：面粉中蛋白质含量约 7%-9%左右，筋性低，一般用来制作蛋糕及饼干，当捏于手中时会成团，不易松散。

(4) 无筋面粉：淀粉类，可用于烧菜时勾芡，制作水晶面食。

(5) 玉米淀粉：可作为勾芡稠化的材料，有胶冻的能力，经加水调开后，加热至 65 度，即产生胶凝作用，可用于派馅、布丁馅的制作。

(6) 澄粉：即小麦淀粉，用于制作水晶饺皮。

(7) 特殊面粉：用于治疗 and 饮食控制需要而特别加工、几乎不含蛋白质的面粉，用于 PKU 的有华夏的营养粉和自发粉，维思多的麦可富自发粉、主食粉等。

#### 二、油脂制品类

(1) 奶油：分为有盐和无盐两种，无盐的味道比较好，烘培效果较好，不同品牌苯丙氨酸含量不同。

(2) 猪油：由猪的脂肪提炼出来，可用于酥皮类及中式点心，有一定的苯丙氨酸含量。

(3) 酥油：即无水奶油。

(4) 人造奶油：熔点较高，可代替奶油使用，价格比奶油低。

(5) 液态油：有色拉油、橄榄油、香油、花生油、液态奶油等，可用于蛋糕及中点饼皮制作。

(6) 烤盘油：用玉米油或奶油制成，喷于烤模可防沾黏，也可喷于面包表面作亮光剂使用。

#### 三、其他

##### (1) 油脂的储存

任何脂肪在空气中放置太久都会产生氧化作用，而使油脂变质，故应将油脂储存在加盖

的容器内，放置于阴凉干燥的地方，而奶油为低熔点，较易腐坏，应保存在冰箱中冷藏或冷冻。

## (2) 自发粉的比较

如何将自发粉混合使用做出更好吃的面食？各个厂家生产的特殊面粉是不太一样的，下面我把自发粉做一下比较：

北京维思多生产的麦可富自发粉：吸水性强，韧性比较大，需要发酵 1-2 小时，蒸馒头有些粘。上海华夏生产的逸盛自发粉：吸水性弱，韧性比较小，不需要发酵，蒸的馒头有淀粉味。

## 2.2 具体食物菜谱举例

### (1) 油条的制作

材料：蛋黄 1/3 个，黄油 1g，盐少许水 30ml，华夏自发粉或北京麦可富自发粉

做法：把蛋黄，黄油，少许盐一起放碗中，加水调匀，倒入面粉和成面团，面和的软些，将面团擀成厚片，切成条，2 条捏在一起抻一下，在放到油锅里炸，中火炸至金黄色即可。这是少量油条的用量，根据孩子吃的多少增加材料的量。还可以做成油饼，糖油饼，薄脆。

### (2) 炸面包圈或面包棒

材料：蛋黄 1/3 个，黄油 1g，糖 10g，水 50ml，华夏自发粉或麦可富自发粉

做法：蛋黄，黄油，糖一起放入碗中，用水调匀，加入面粉和成面团。将面团擀成条，做成面包圈的形状，入油锅炸，中火炸至金黄色即可。做成条状炸就是面包棒了。可以蘸果酱，蜂蜜，白糖吃。

### (3) 麦可富自发粉做面包

材料：蛋黄少许，黄油 1/3 勺，水 30ml，盐 3g，糖 3g，北京自发粉，华夏自发粉 2-3 勺

做法：在碗里放少许蛋黄，1/3 勺黄油，水，盐和糖搅拌均匀，加入北京自发粉的同时加入 2-3 勺华夏自发粉和成面团。将面团团成面包的形状放在一个密封的金属饭盒里发酵，把饭盒放在暖和处 1 小时左右，看到面团比原来大了 1 倍就可以烤了。烤箱 175 度烤 20 分钟，10 分钟时转一下烤盘，让它受热均匀。面包根据自己的口味来放盐和糖。（用北京的自发粉做面包发酵的时间要短一些，而且烤出来的面包味道也很好，最好现做现吃。面包不要放的时间太长了，口感会不好的。）

面包剩下就会变硬，我们可以把面包切成片，在上面抹一点黄油撒一些白砂糖，再放到

烤箱烤 5-10 分钟，就是香香脆脆的面包干了。

还可以把变硬的面包搓成面包渣，放在冰箱里冷冻，做香蕉派的时候就可以用了。

#### (4) 美味铜锣烧

材料：蛋黄半个、糖 10g、植物黄油少许、水 30ml、华夏自发粉、果酱。

做法：碗里放半个蛋黄、糖 10g、少许黄油、水 30ml 搅拌均匀，再加入华夏自发粉调成面糊，面糊要搅拌到没有颗粒。把面糊倒在平底不粘锅里摊成 2 个一样大小的小饼，用小火摊到两面颜色都变深了即可。一般铜锣烧中间都是夹豆沙馅，我们就用果酱代替把孩子喜欢吃的果酱夹在两个小饼中间就是铜锣烧了。

#### (5) 烧饼

材料：蛋黄少许，华夏自发粉，食用油 10ml，盐少许，五香粉少许，水 30ml

做法：

1. 先在碗里放入 10ml 食用油，少许五香粉，加入少许的华夏自发粉调成油酥。

2. 在碗里放少许蛋黄，盐少许，水 30ml，食用油半勺调匀后，加入华夏自发粉和成水油面团。

3. 将水油面团擀成薄片，在上面涂上和好的油酥，从下边往上卷起来，卷成长条，在把长条卷起来成圆形，按扁成烧饼状就可以了。

4. 在锅里放少许油，把烧饼放锅里用小火煎成两面金黄色即可。

这是 1 个烧饼的用量，根据自己孩子每吃的量来增加。

#### (5) 意大利肉酱面

材料：华夏面粉擀好的面条，西红柿 2 个，洋葱半个，芹菜少许，胡萝卜 1/3 个，土豆半个，淀粉肠少许，番茄沙司 10g，盐，鸡精少许

做法：

1. 把面条煮好备用。

2. 把西红柿，洋葱，芹菜，土豆、胡萝卜、淀粉肠切成小丁。在锅里放油，把西红柿倒进去炸成酱，再把洋葱、芹菜、胡萝卜、土豆、淀粉肠都放进去一起煮。再放入番茄沙司，盐和鸡精。把土豆和胡萝卜煮软就可以了。煮时也可以加少量的水，这样土豆就比较容易熟。酱料就做好了。

3. 把酱料倒在煮好的面条上一起搅拌就可以食用了。（加少许的香菇味道会更好的，但香菇苯要高一些，根据孩子的情况来添加。放香菇就不要放淀粉肠了。）

#### (6) 炒意大利面

材料：华夏面粉擀的面条（面片、猫耳朵）、青椒、胡萝卜、洋葱、淀粉肠，番茄沙司，盐和鸡精

做法：

1. 把面条煮好备用。

2. 把青椒、胡萝卜、洋葱、淀粉肠切成丝。锅里放油，等油热了把胡萝卜和洋葱放进去煸炒，再把青椒、淀粉肠放入炒一会。最后把面条也放进去，再放番茄沙司，少许的盐和鸡精炒匀即可。

#### (7) 包子和馒头

蒸馒头, 包子(1-2 个馒头的份量)：华夏自发粉为主, 加入 2-3 勺麦可富自发粉, 和好面团直接蒸不用发酵. 凉水锅凉屉蒸 10-15 分钟(根据馒头的多少来定), 开火就计算时间. 蒸包子先把馅料炒熟在包, 面皮和馒头的方法一样. 蒸包子时间不要太长, 4-5 个包子 8-10 分钟即可, 也是开火就计算时间.

面包(1-2 个面包): 麦可富自发粉为主, 加 2-3 勺华夏自发粉, 需要发酵 1-2 小时在进烤箱烤.

#### (8) 蛋糕

材料：奶油 10g，细砂糖 10g，全蛋液 10g，特殊自发粉 25g，葡萄干少许

做法：1、将葡萄干用开水泡软并洗净；

2、将奶油、细砂糖放在容器里稍微打发；

3、将蛋液加入奶油糖拌匀；

4、加入自发粉，用慢速拌匀，不要搅拌太久，拌成面糊；

5、面糊中加入泡好的葡萄干，将面糊放入烘培纸杯中；

6、放入烤箱，以上下火 170 度温度，烤 20 分钟即可。

(注：烤好的蛋糕表面会是象饼干一样脆硬的口感，可以在烤之前，在蛋糕糊表面涂点食用油；里面的口感很好，软软的，和普通蛋糕一样；蛋糕做好后，最好马上食用，或放在密闭容器中，否则会风干。)

#### (9) 比萨饼的制作

材料：1. 土豆丝，胡萝卜丝，洋葱丝，番茄沙司，盐少许（蔬菜根据自己的口味更换）

2. 蛋黄少许，黄油少许，盐少许，水 50ml，华夏自发粉

做法：将材料 1 用番茄沙司炒熟备用，把蛋黄、黄油、盐，一起放入碗中用水调匀，再加入面粉和成面饼，面饼不要太硬。烤盘抹油放上面饼，在面饼上抹上一层番茄沙司，把炒好

的菜倒在上面，铺平。放入烤箱 180 度烤 20 分钟即可，10 分钟时把烤盘转个个，让它受热均匀。

#### (10) 饼干的制作

材料：蛋黄半个，黄油 1 勺，糖 15g，盐少许，水 40ml，华夏自发粉（没有自发粉可以用华夏面粉加 4 分之 1 勺泡打粉）

做法：将蛋黄，黄油，糖，少许盐一起放入碗中，搅拌均匀，加水 40ml，搅拌匀后加入面粉和成面团，再把面团擀成 2mm 的薄片，用模具压出形状，烤盘抹少许油，将压好的饼干放在烤盘上。烤箱 200 度烤 10 分钟即可，5 分钟时把烤盘转个个，让它受热均匀。

#### (11) 香蕉派

材料：香蕉 1 根，蛋黄少许，淀粉 3 勺，水 30ml，面包渣（自己做的面包或馒头渣）

做法：将蛋黄，淀粉用水调成糊，把香蕉切成厚点的片，先把香蕉裹上淀粉糊，在裹上一层面包渣下油锅渣，中火炸至金黄色即可

#### (12) 沙琪玛

材料：蛋黄半个，水，糖 50g，华夏自发粉，葡萄干少许

做法：把蛋黄里加 50ml 水调匀，加入面粉和成面饼，将面饼擀片切成短一点的细条，把细条下油锅炸，中火炸至金黄色捞出备用。找一干净锅倒入水 50ml，糖 50mg 点火熬糖，5 分钟左右糖水比原来稠了，把炸好的细条放入一起翻动，用糖把细条包裹住就关火。在碗里抹点油放入做好的沙琪玛，在上面洒上葡萄干。

#### (13) 自制小馒头

材料：蛋黄半个，黄油一大匙，水 15ml，糖 15g，华夏自发粉

做法：

1. 在碗里放半个蛋黄，一勺黄油，水 15ml，糖 15g 一起搅拌均匀，再加入华夏自发粉，和成面团，充分揉匀。

2. 在烤盘摸油，手上也摸一点油，然后将面团搓成小球，放在烤盘上。烤箱 200 度，烤 15 分钟即可。7 分钟时把烤盘转个个，让它受热均匀。（也可以用同样的方法把面团撮成小条就是磨牙棒了）

#### (14) 汉堡包的制作

材料：1. 用北京自发粉做个圆形的面包（汉堡胚）。

2. 半个土豆、胡萝卜、黄瓜、洋葱、蛋黄少许、华夏面粉少许、盐少许、鸡精少许、面包渣（特殊面粉做的面包渣）、生菜叶一片、沙拉酱（甜味）或 千岛酱少许。

做法:

1. 将圆形面包从中间横着切开，切开面放在抹少许油的平底锅煎一下，煎到稍变颜色就可以了。

2. 把土豆蒸熟捣成泥，把胡萝卜、黄瓜、洋葱切成小丁放在土豆泥里搅拌，再放入少许蛋黄、盐、鸡精、和华夏面粉搅拌均匀，将陷料和到可以用手抓起来就可以了。把准备好的面包渣放在一个盘子里，将和好的土豆泥馅料用手做成圆形的小饼，裹上面包渣放入油锅里炸，中小火炸至金黄色即可。

3. 生菜切成细丝，把炸好的土豆饼放在面包中间，再放上生菜丝，抹上沙拉酱或千岛酱。这样一个美味的汉堡包就做好了，大家有时间可以给孩子试一下，味道很接近 KFC 的汉堡。

#### (15) 自制酥脆小麻花

材料:蛋黄半个、黄油一勺、糖 15g、华夏 2 号面粉、水 30ml。

做法:

1. 碗里放半个蛋黄、一勺黄油、糖 15g、水 30ml 搅拌均匀，再加入华夏面粉和成面团；把面团充分揉匀，在把面团分成相等的小球，把小球搓成细长条，在把两端对齐象拧麻绳一样拧成小麻花。

2. 锅里放油，等油热了把小麻花放进去，用中小火炸至金黄色即可。还可以用胡萝卜汁和面，这样就比较有营养了，而且不容易上火。黄油放的多麻花就酥脆了。

#### (16) 酥脆红糖猫耳朵(小点心)

材料:华夏普通面粉, 蛋黄 1/3 个, 植物黄油 10g, 白糖 5g, 红糖 20g, 水 50ml

做法:

1. 先和一个蛋黄面团:碗里放 1/3 个蛋黄, 植物黄油 5g, 白糖 5g, 水 25ml, 搅拌均匀后加入华夏面粉和成面团, 面团和的稍硬一些, 和好面团放在一边备用.

2. 再和一个红糖面团:碗里放红糖 20g, 植物黄油 5g, 用 25ml 热水把红糖化开搅拌均匀. 再加入华夏面粉和成红糖面团, 面团也要稍硬些.

3. 把蛋黄面团放在面板上擀成片, 在上面拍一些水好和红糖面团粘和在一起. 然后把红糖面团也擀成片. 把红糖面团放在蛋黄面团上一一起擀成薄片.

4. 把擀好的薄片从下向上卷起来, 卷的要紧一些. 在把卷好的面切成 2mm 的片, 我们从横切面可以看到 2 种面卷出的层次. 然后顺着横切面擀成椭圆形的薄片, 越薄炸出来的越脆.

5. 锅里放油, 油热了把猫耳朵放入油里炸, 用小火炸至颜色变深即可.

(17) 用麦可宁爆做米花

材料：食用油、麦可宁特殊淀粉米

做法：

1、锅中倒入食用油（多倒些），油热后撒一把特米在油中，米粒会很快膨胀破裂；（这一步可以先放一两颗米粒入油锅，膨胀爆裂了，就说明油温可以了）

2、待大部分米粒膨胀后，迅速离火，用漏勺沥干油份，炒米晾凉后就可以给孩子吃了。

(18) 爆米花升级篇-米花糖

材料：爆米花、白糖 50g（可适当以蜂蜜增加清甜的味道，加入少许黑芝麻也可）

做法：1、将白糖（及蜂蜜）放入锅中，加入少许清水调匀，先用大火，糖水烧开后转小火，不要搅拌（可稍微晃动锅），慢慢烧至水分蒸发收干，并凝结成较稀的糖稀；（这一步要注意不要烧糊）

2、趁热倒入爆米花并拌匀，尽量让米粒都沾上糖稀，盛出，装入容器中，用勺子压平压紧；（这一步动作要迅速）

3、待米花糖块冷却后，从容器中倒出，用刀小心切成小块，即可。

(19) 卷心菜浓汤

适龄宝宝：整吞整咽期

材料：卷心菜 10g，马铃薯 10g，蔬菜汤 2 大勺 苯丙氨酸含量：10mg

做法：1、卷心菜去除菜心，放在水里煮，煮熟后按照纵横的方向把卷心菜切碎；

2、把马铃薯切成薄片，在小锅里倒入蔬菜汤和 1/2 杯水，把马铃薯放进去煮，汤煮沸后把卷心菜也加进去煮到粘稠，即可。

(20) 慢炖南瓜洋葱

适龄宝宝：整吞整咽期

材料：南瓜 10g，洋葱 10g 苯丙氨酸含量：8mg

做法：1、南瓜和洋葱切细煮软成糊状；

2、用少量汤汁或白开水调节硬度，即可。

(21) 苹果粥

适龄宝宝：整吞整咽期

材料：苹果 1/8 个，特殊稀饭一碗 苯丙氨酸含量：微量

做法：1、苹果去皮，然后放入含有少量盐分的水中浸泡一下，防止苹果变色；

2、特殊稀饭做法：可先将特殊米做成干米饭，然后乘热捣碎，再加水煮稀饭；如果直



接用特殊米烧稀饭，可能米粒比较大，且米汤太粘稠；

3、将苹果块用婴儿研磨器磨成末，加入稀饭中搅拌，即成苹果粥。

#### (22) 红薯粥

材料：红薯 1 个，淀粉米适量，糖少许

做法：先将红薯蒸熟捣成红薯泥备用，把淀粉米泡一小时左右，在按普通米的方法将米煮成粥。在粥快熟时放入红薯泥，在煮 5 分钟左右即可。也可以放少许糖调味。

#### (23) 南瓜粥

材料：南瓜，淀粉米适量，糖少许

做法：先将南瓜蒸熟捣成南瓜泥备用，把淀粉米泡一小时左右，在按普通米的方法将米煮成粥。在粥快熟时放入南瓜泥，在煮 5 分钟左右即可。也可以放少许糖调味。

#### (24) 芹菜粥

材料：小芹菜 2 根，淀粉米适量，蛋黄少许，盐少许

做法：把淀粉米泡一小时左右，在按普通米的方法将米煮成粥。在粥快熟时把小芹菜切成沫放在粥里一起煮 5 分钟，等粥开了把蛋黄打散飞在粥里面（根据自己孩子添加蛋黄的量来定）。煮熟后放少许盐调味即可。

#### (25) 金黄南瓜饭

材料：花椒若干，蒜头 2 瓣，南瓜 100g，葱花若干，特殊米（维思多麦可宁或华夏米）  
1 份

做法：

1. 蒜头切片，南瓜切小块备用；
2. 炒锅热油，将花椒煸出香味后，滤去花椒留油；
3. 下蒜片煸炒后，下南瓜块煸炒，加少许盐翻炒一下关火，南瓜不用炒熟；
4. 将炒好的南瓜放入米中，以常规方法烧米饭；
5. 米饭烧好后，撒上葱花闷一下即可。

#### (26) 茄汁炖饭

材料：西红柿 50g、青椒 15g、洋葱 15g、香菇 15g、芦笋 15g、盐、番茄酱 1 小匙  
特殊米饭（熟）一碗

做法：1、芦笋洗净焯水；

2、西红柿、青椒、洋葱、香菇、芦笋切丁；

3、热油锅，下以上蔬菜丁、盐、番茄酱煸炒片刻，到开水煮熟；

4、倒入米饭，用小火煮 5 分钟至汁水收干，即可。

#### (27) 焦糖布丁

材料：特殊面粉 1 大勺，蛋黄适量（根据个人的耐受程度而定，可以换成等量的牛奶），冷水 90 克，白糖 10 克，黄油或奶油少许

做法：1、把材料放入锅中搅匀调成面糊，尽量不要有面疙瘩；

2、用微火慢煮，并不停搅拌，直至面糊凝结变稠，但不要太粘稠了；

3、容器内壁抹少量油，趁热将粘稠的面糊装入容器中，用手压实，或在桌上不停掂敲，使面糊尽量没有气孔，然后放入冰箱冷藏直至布丁成形变硬；

4、扣出布丁，浇上焦糖即可

焦糖做法：取一长柄锅，放入白糖 50 克，用 10 克水溶解，用中火煮沸后，提起锅柄摇晃（不可搅拌），使糖完全泡在水里，煮至呈浓稠状且有焦香味即可，放凉备用。

#### (28) 水晶蛋挞

材料：特殊面粉 35g、生粉 15g、糖 5g、热水 70g、蛋黄 1 只

做法：1、把特殊面粉和生粉和匀，加入 50g 热水，烫熟揉成面团（如果希望面皮也有味道，可稍微加些糖）；

2、蛋挞水的制作：把糖加入剩余热水中，和匀后凉冻；

3、把蛋打匀，加入糖水和成蛋挞水；

4、把面团分成约 15 克一份，用手捏成圆形面皮；

5、把皮放入模具中捏好，放在盘中；

6、倒入蛋挞水，放入锅中蒸 5 分钟即可。

#### (29) 香香小薯饼

材料：土豆 200g，火腿末 5g（或胡萝卜丁 20g），特殊面粉 50g，葱末少许，佐料少许，油（色拉油或黄油）少许

做法：1、土豆洗净，连皮放入锅中，倒入没过土豆的水，加入少许盐和油，以中火煮沸后，转小火续煮 20 分钟，至土豆完全酥软（用筷子能轻易戳洞）；

2、取出煮好的土豆，晾凉后，剥去皮，将土豆捣碎，以一个方向搅拌至细腻的土豆泥，放入火腿末或胡萝卜末、葱末，及特殊面粉，依个人口味加入调料，充分拌匀，并揉成基本不粘手的面团；

3、取两张保鲜膜，将面团夹在中间，用擀面杖隔着保鲜膜把面团擀成薄片；掀开上层保鲜膜，用模具或水杯口压出形状；

4、平底锅热少量油，以小火煎小薯饼至两面金黄，即可装碟。

注：1、可用色拉油或黄油煎饼，前者煎出的小饼较白，后者色泽较黄（如右图）；

2、最好乘热食用，可以品尝土豆的滋味，且比较软糯；冷后因为特面的原因会有些硬，可稍微热一下。

3、没有用完的土豆泥放冰箱第二天再使用。

#### （30）用麦可宁做寿司

材料：黄瓜、胡萝卜、发好的香菇、发好的海带丝、火腿肠各少量、麦可宁一份、冷开水一碗、保鲜膜一张

做法：1、黄瓜、胡萝卜、香菇、火腿肠切丝，部分黄瓜用刨刀刨成薄片，胡萝卜、海带和香菇分别焯水沥干，黄瓜片可用冷开水浸泡回软；

2、麦可宁用常法烧熟，为了增加粘性，可加入生粉一起烧；烧熟后根据个人口味趁热加入佐料；（普通寿司加入米醋、糖、盐）

3、手上沾上冷开水，将麦可宁趁热铺在保鲜膜上，铺成宽约 8 厘米的长方形，边缘距保鲜膜边缘留出一定距离；

4、把准备好的各种丝窄窄地铺在米饭中间；用保鲜膜将米饭卷起，裹住菜丝，尽量裹紧，然后展开保鲜膜；

5、将刀沾上冷开水，轻轻的将寿司棒切成小段，如果米饭散开，用沾过冷开水的手再塑形捏紧；

6、用黄瓜片将寿司包起，或用海带丝缠绕，可根据自己的想象，创意设计。

#### （31）烤薯片

做法：1、将土豆去皮，切薄片，约 0.5mm，呈半透明状；

2、用调料拌匀土豆片（可用特殊调味料），然后淋油拌匀；

3、耐心将土豆片铺在烤盘里，不要有重叠；

4、烤箱以 160 度烤土豆片 8 分钟左右，取出烤盘，将土豆片翻面，以同样温度烤 5 分钟左右；

5、烤的时候经常看看，有已经烤成金黄色、摸上去脆硬的土豆片先行取出

6、待土豆片烤成金黄色略带焦色，取出，晾凉即可。

#### （32）蒸饺

1、用做无馅肠粉面糊的方法，将面糊摊在圆形小碟中（边缘摊薄些），入锅蒸熟即成饺皮，晾凉取出；

- 2、将自己喜爱的蔬菜煸炒入味，放在各张饺皮中，饺皮对迭，用剩下的面糊封口；
- 3、蒸饺再次入锅蒸片刻至定型即可。

### (33) 凉面

- 1、将蒸好的无馅肠粉切成面条状（技巧：在面皮上洒点凉开水再切以防止粘粘）；
- 2、将自己喜爱的蔬菜煸炒入味，与面条拌匀，即成。

### (34) 广式小吃”素肠粉”

- 1、2步骤同无馅肠粉做法；
- 3、在盘中均匀撒上自己喜爱的蔬菜，放入锅中蒸至半熟撒上香葱，继续蒸至透明；
- 4、取出盘子晾凉，用刮板将面饼卷起，即成素肠粉。

### (35) 广式小吃”无馅肠粉”

- 1、调面糊：特殊面粉中加入水、油和少许盐（如吃得比较清淡，可以不放盐），调成面糊，调粘稠些，以用勺子盛起不会快速滴下为好，越粘稠越筋斗；
- 2、摊面饼：盘子抹上油，用刮板将面糊薄薄的摊在盘子中；
- 3、将摊好的面饼放入锅中蒸熟至面饼呈透明状；
- 4、取出盘子晾凉，用刮板将面饼卷起，即成无馅肠粉；
- 5、将肠粉装碟，倒上少许香油和酱油即可。

### (36) 用特殊面粉做”牛河粉”

材料：特殊面粉，水

做法：

- 1、调面糊：特面和水充分和匀，尽量不要有疙瘩，粘稠程度以用勺子盛起基本不会滴下为好；
- 2、摊面饼：油锅里放少量油（油多会使面饼太粘稠，油只要在锅里走一遍，多余的倒出），用小火先摊一张小一些的面饼，十几秒钟后翻面，煎熟即可。盛出放在案板上切成与普通牛河一样宽度的长条。根据个人的口感重新调整面糊的粘稠程度。
- 3、将调整好的面糊摊成厚度适合的面饼，盛出切成普通牛河形状即可。

### (37) 什锦炒饼

材料：芹菜 20g，胡萝卜 40g，特殊面粉 50g，盐，油

做法：

- 1、芹菜洗净切段，胡萝卜洗净切丝；
- 2、把一部分 1 焯水后加入特殊面粉，加水加盐，搅拌均匀成面糊备用；

- 3、热油锅，加少许油，倒入面糊摊成面饼，待稍凉后切成宽约 1 厘米的长条备用；
- 4、将剩余的 1 或添加其他蔬菜在油锅中煸炒，再加入饼皮条拌炒均匀即可。

#### (38) 用特殊面粉做冰激凌

材料：奶油 20g，植物黄油 50g，特面 30g，香草粉 2g(若没有香草粉，可用高乐高香草味 10g 代替，蛋白质 4.3g/100g)，白糖 10g

做法：

- 1、奶油和植物黄油充分搅拌打发后，加入白糖和香草粉或高乐高粉拌匀；
- 2、特面用水调开，调成很稀的水样，再与 1 搅拌均匀；
- 3、将 2 放入锅中烧开，并不停搅拌以防糊锅，烧至粘稠，以能挂在筷子或勺子上为好，不要太稠了；
- 4、将面糊倒入耐热可密封容器，待冷却后放入冰箱冷冻；
- 5、每隔半小时取出搅拌一次，直至完全凝固成冰激凌状。

附注：

- 1、以上是基本的做法，可在此基础上做果味冰激凌：将水果用搅拌机打成果肉碎块后加入煮好面糊中冷冻；
- 2、稍微放些奶油可增加奶香味，如果孩子爱吃特奶，可在煮好面糊中加入奶粉；
- 3、奶油含有一定量蛋白质，要少放些，植物黄油蛋白质较低，所以我选择植物黄油；
- 4、果味冰激凌中不宜加市售果酱，因为里面含有果胶，冷冻后口感不像冰激凌，但可做成雪糕，注意白糖和果酱甜度的控制；
- 5、根据孩子耐受情况可添加蛋黄，放在第一步操作；
- 6、无论奶油还是植物黄油，都含有大量饱和脂肪酸，出于健康考虑，冰激凌要少吃，难得尝鲜而已。

#### (39) 美味薄饼

材料：蛋黄半个、糖 10g、植物黄油少许、水 30ml、华夏自发粉

做法：碗里放半个蛋黄、糖 10g、少许黄油、水 30ml 搅拌均匀，再加入华夏自发粉调成面糊，面糊要搅拌到没有颗粒。把面糊倒在平底不粘锅里用勺子将面糊摊成薄薄的片，等接触锅底的面颜色变深就把薄片翻过来，两面的颜色都变深就可以了。（要用小火来摊，薄饼摊的越薄，等放凉的时候吃起来就越脆，很象我们吃的鸡蛋卷。

#### (40) 面疙瘩汤

材料：特殊面粉，蛋黄（根据孩子的耐受程度定），清水，植物油，蔬菜数种

做法：1、蛋黄打散，与水一起将面粉和成面糊，面糊越稠，做出来的面疙瘩越有嚼劲，但不要太稠了，否则会很硬，反而没有弹性；反之，面糊越稀，面疙瘩越绵软，可根据孩子的喜好或年龄层次调整；低龄宝宝可以加些植物油在面糊里以增加热量；1岁后的孩子可以加少许盐（少加些，之后汤里还会加盐调味）。

2、锅内倒入冷水或冷汤，放入调料和植物油，开最小火烧；同时用筷子或小勺子沾水后，将面糊一点点撒到锅内，这个动作要尽量快，争取在水烧沸之前将面糊下到锅里。用冷水的原因是防止面糊下锅后遇热化开，使汤显得不清爽；时不时搅拌锅内的面疙瘩，防止粘锅底。

3、待水煮沸、沉底的面疙瘩都浮起后再煮片刻，即可盛出。

4、易熟的蔬菜，如绿叶菜可在面糊下锅后放入，稍煮片刻即好；不易熟或不易煮烂的蔬菜需要预先烧好，与绿叶菜同时入锅即可。

5、可以不加蛋黄，蛋黄有一定的凝结作用，面疙瘩成形比较快且汤不易浑浊。可榨胡萝卜汁或青菜汁代替调面糊的水，做出彩色的面疙瘩。如果一碗汤里有红色（胡萝卜汁）、绿色（青菜汁）和黄色（蛋黄）甚至其他颜色的面疙瘩，相信孩子一定会惊喜呢。

6、小宝宝也可以吃面疙瘩，弄得嫩嫩的，就好像鸡蛋羹，很是诱人。

#### （41）黄金炒饭

材料：淀粉米 50g, 南瓜 20g, 胡萝卜 10g, 洋葱 10g, 黄瓜 10g, 盐和鸡精少许

做法：

1. 将南瓜切成小丁和淀粉米一起蒸熟，再把胡萝卜，洋葱，黄瓜切成小丁备用。

2. 将蒸熟的南瓜米饭搅拌均匀，使南瓜成泥包裹住米饭。

3. 把胡萝卜，洋葱，黄瓜一起炒熟，再把米饭倒入一起翻炒，最后放入少许盐和鸡精调味即可。

#### （42）南瓜锅贴

材料：南瓜、蛋黄半个，华夏面粉，盐少许，鸡精少许，香油少许，美鲜味汁 3-5 滴

做法：1. 先将南瓜切成细丝备用，锅里放少许食用油把半个蛋黄炒熟盛出，再把南瓜丝倒入炒熟和蛋黄放在一起。根据自己的口味加入少许盐、鸡精、香油、美极鲜味汁搅拌均匀，这样馅料就做好了。

2. 将华夏面粉和成做饺子一样的面团，做好饺子皮把馅料包进去，注意锅贴的 2 边不要捏上。

3. 平底锅放少许油，把锅贴整齐的放在锅上，用小火煎 3 分钟左右。准备半碗水加 2

滴食醋，把水迅速倒入锅里，盖上锅盖闷 3-5 分钟。3-5 分钟后打开锅盖，在煎 2 分钟左右即可。注意一定用小火煎，要不就该糊底了。

#### (43) 特米特面做什锦烧麦

材料：麦可宁、特殊面粉、香菇、胡萝卜等蔬菜、盐、酱油、植物油

做法：1、香菇用水泡软、洗净，泡香菇的水留待备用；

2、麦可宁用平常的做法烧熟；

3、各类蔬菜切丁；

4、炒锅热油，放入蔬菜丁煸炒，倒入泡香菇的水煮至水收干，倒入已经烧熟的麦可宁一起翻炒，放入调料和酱油，让米饭上色，关火；

5、特殊面粉和水揉成面团，分成剂子，逐一擀成碗口大的面皮；

6、放入炒好的馅料，象包包子一样收拢口子；

7、将包好的烧卖表面抹上油，喷洒些清水，上蒸锅蒸 10 分钟左右，香喷喷的烧麦就可以出锅啦。

#### (44) 用逸盛面条做炒面

材料：土豆丝、胡萝卜丝、洋葱丝、酱油少许，盐少许、煮好的逸盛面条

做法：油锅放少许植物油，先将蔬菜丝炒熟，然后倒入逸盛面条，加少许盐，酱油一起翻炒，搅拌均匀就可以出锅了。

### 三、苯丙酮尿症患者常用药注意事项

首先应该声明的是孩子在生病且不确定生病原因时，要及时就诊，切不可乱用药，要遵循医嘱进行治疗。在用药时请叮嘱医生开药时避免开含有阿斯巴甜的药品，阿斯巴甜的别名有：阿斯巴顿；阿斯巴甜；天冬甜精；天苯甲酯；甜乐；蛋白糖；天冬甜二肽；天冬氨酰苯丙氨酸甲酯；阿司帕坦；L-天冬氨酰-L-苯丙氨酸甲酯；天冬甜素；甜味素。

下面将举出一些常见例子

- (1) 湿疹：百多邦湿疹膏；白云山曲米新乳膏；爱宁达；，上海皮宝产的柯医师蛇脂维肤膏；沈阳康氏妇产的肤得安；南雪金肤王。
- (2) 痱子：安德烈少校牌的冰凉止痒凝露；艾莊的百夫康软膏
- (3) 补肉碱：东维力左卡尼汀口服液；吃肥肉
- (4) 补钙：小善存维 C；儿童成长快乐复合果维片，（巧克力味的好吃）；南昌产的川奇牌儿童钙片；钙尔奇 D；多晒太阳促进吸收，晚上服用效果更好
- (5) 补铁：右旋糖酐铁口服液；不是很严重的吃蛋黄，黑木耳，菠菜，注意计算好苯丙氨酸含量，勿超耐受范围
- (6) 补锌：赖氨酸锌颗粒；葡萄糖酸锌；新稀宝；神苗牌的葡萄糖酸锌颗粒；
- (7) 排铅：千千灵口服液
- (8) 感冒：
  1. 热感：小儿氨酚黄那敏颗粒；扑尔敏；好娃娃小儿氨酚烷胺颗粒；999 小儿感冒冲剂；双黄连口服液；小快克；艾畅（小儿伪麻美芬滴剂）
  2. 凉感：同仁堂的小儿风寒感冒颗粒
  3. 病毒感冒：蓝芩口服液；利巴韦林；复方鱼腥草颗粒；牛磺酸颗粒；
- (9) 咳嗽：神苗清肺化痰颗粒；肺宁颗粒；秋梨膏；橘红颗粒；仁和牌小儿咳喘灵颗粒；易享牌银黄颗粒
- (10) 化痰：易坦静（安溴特罗口服溶液）青岛国风药业的小儿肺热咳喘颗粒
- (11) 腹泻：妈咪爱；思密达；珠芽蓼止泻颗粒；益生菌；培菲康；金双歧；鞣酸蛋白酵母散；思连康双歧杆菌四联活菌片（用于脂肪球不消失型拉肚子）佳福牌复方胃蛋白酶散；乐度牌消旋卡多曲颗粒（用于急性腹泻）



(12) 增强抵抗力：优之元益生菌；新稀宝；小善存维 C；多喝水，蔬菜多样化，均衡营养；科学按摩；多运动。

(13) 消炎：利巴韦林；阿莫西林（过敏者禁用）；头孢拉定干混悬剂（过敏者禁用）；希刻劳牌头孢拉定（过敏者禁用）（很严重时才用）；头孢丙烯干混悬剂（过敏者禁用）（处方药，很严重时用效果好）

(14) 咽喉炎：鱼腥草泡水；小儿咽炎颗粒；银黄颗粒；罗裳山制药的侨星牌小儿清咽颗粒；

(15) 冻裂膏：隆力奇蛇油防冻防裂膏（对于做家务手裂了的妈妈们用有奇效）

(16) 儿童面霜：郁美净儿童面霜；孩儿面；

(17) 积食：四磨汤；健胃消食片；山楂开胃片；小儿化积口服液；鸡内金；神曲

(18) 上火便秘：澳途新牌一清颗粒；冰糖雪梨炖水；小儿七星茶；

(19) 胃肠功能紊乱引起的呕吐：复方丁香开胃贴；多潘立酮片；磷酸铝凝胶（洁维乐）

(20) 发烧：美林；尼美舒利；退热贴；多喝温开水；物理降温。

## 后记

在团队的协作下，我们完成了“关爱 pku 儿童”实践的前期准备、采访调研、后期整理，将调研成果集结成册，《天使手册》由此诞生。编写过程由来自清华大学的周晓菲、陈新光、罗明杰、吴锐以及雷奇完成。

本手册中涉及苯丙酮尿症发病原因、症状、全国扶助政策及甘肃地区扶助政策，苯丙酮尿症患者食物摄入控制、诊断与日常监测，苯丙酮尿症误区解读，日常食物介绍以及常用药注意事项等几部分组成。尽量将苯丙酮尿症患者和家庭在诊断、监测、日常饮食、以及国家与甘肃省扶助政策涵盖其中，能够对苯丙酮尿症患者和家庭提供一个基础指导，作为医院对患者帮助的补充。

希望《天使手册》能够给苯丙酮尿症患者和家庭带来帮助，欢迎读者指出在使用过程中遇到的问题和手册中的错误。

愿每一位苯丙酮尿症患者都能够拥有不一样的精彩人生。