

# PKU (Fenylketonuri)

PKU er en arvelig stoffskiftesykdom. Den behandles med diett, og man anbefaler livslang diettbehandling.

# PKU (FENYLKETONURI)

**PKU (Fenylketonuri) er en arvelig stoffskiftesykdom. En medfødt enzymsvikt hemmer omdanningen av aminosyren fenylalanin. PKU behandles med diett, og i dag anbefales det livslang diettbehandling.** Ubehandlet PKU vil føre til psykisk og fysisk utviklingshemning. Kvinner med PKU må ha ekstra streng diett før og under graviditet.

## Forekomst

Forekomsten varierer fra land til land. I Norge fødes hvert år 3 til 7 barn med PKU (én pr 11.500 nyfødte). Det finnes over 200 personer med PKU i Norge.

## Tegn og symptomer

Man tar blodprøve tredje levedøgn av alle barn som fødes i Norge. Denne blodprøven kalles nyfødtscreening, og barnet testes blant annet for PKU. Barn som viser seg å ha PKU på screeningen, innlegges på Oslo universitetssykehus Rikshospitalet for å starte behandling. Barna har ingen andre tegn på sykdommen.

Noen oppdages senere i livet dersom de er født i land der det ikke er screening. Barn som kommer til Norge fra land som ikke har nyfødtscreening, skal tilbys denne testen. Dersom diettbehandlingen ikke starter kort tid etter fødselen, vil barnet bli skadet. Nevrologiske og psykiske skader som uro, mistriivsel og utviklingshemming er vanlig, noen utvikler også epilepsi. De fleste vil også ha en karakteristisk lukt fra urinen og svetten.

### Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Selv om behandlingen starter raskt og diettoppfølgingen er god, kan noen barn med PKU ha konsentrasjonsproblemer og lærevansker. Personer med PKU som er født før 1970, da screening for PKU ble landsomfattende, fikk ofte diagnosen sent. Noen fikk behandling i barneårene og andre ikke, og mange av disse har derfor fått hjerne-skade på grunn av sin PKU.

## Årsaker

Fenylalanin er en livsnødvendig aminosyre og må tilføres gjennom maten. Aminosyrer er byggesteiner for protein, og inngår i de fleste av kroppens vev. I maten vi spiser er det rikelige mengder fenylalanin, og normalt vil overskuddet omdannes til aminosyren tyrosin av enzymet fenylalanin-hydroksylase (PAH). Ved PKU har dette enzymet helt eller delvis mistet sin virkning. En genfeil (mutasjon) i PAH-genet er årsaken til enzymsvikten. Genfeilen finnes i ulike varianter som kan gi varierende funksjon av enzymet, og medføre PKU av ulik alvorlighetsgrad.

Ved PKU tåler man bare små mengder fenylalanin. Når konsentrasjonen av fenylalanin i blodet blir for høy, vil dette virke som en gift i hjernen, og gi svært alvorlige skader, spesielt på hos små barn.

## Arv

Arvegangen er **autosomal recessiv**. Ved autosomal recessiv arvegang har barnet/personen med tilstanden arvet ett sykdomsfremkallende gen (dvs. gen med genfeil) fra hver av foreldrene. Når det sykdomsfremkallende genet er til stede hos bare ett av de to genene i et gitt genpar, viker det for (er recessivt i forhold til) det normale genet

Foreldrene er som oftest selv friske, men de er bærere av det sykdomsfremkallende genet. Hvert barn de får sammen, har 25 % risiko for å få det sykdomsfremkallende genet i «dobbel dose» og dermed bli syk, 25 % sjans for å være helt frisk med to normale gener og 50 % risiko for å være frisk bærer av ett sykdomsfremkallende og ett normalt gen.

Ved genetiske tilstander som PKU kan personen selv, foreldre eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning fra spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise til genetisk veiledning.

Siden genet for sykdommen er kjent er genetisk testing mulig. Det er også mulighet for å teste foster for tilstanden.

## Behandling og oppfølging

Oslo universitetssykehus Rikshospitalet har ansvar for all behandling av PKU i Norge.

**Målet for behandlingen** er å holde fenylalaninmengden i blodet på et uskadelig nivå. Dette gjøres ved en individuelt tilpasset diett der proteininntaket gjennom vanlig mat begrenses for å redusere inntaket av fenylalanin til det den enkelte med PKU trenger. Proteinholdige matvarer brukes i nøyaktige, ofte veide, porsjoner. Proteinmengden fra vanlig mat blir dermed mindre enn den kroppen trenger. En protein-erstatning (aminosyretilskudd), uten fenylalanin, men med alle andre aminosyrene som kroppen trenger, må tas flere ganger daglig. Proteinerstatningen inneholder vanligvis også vitaminer og mineraler. Proteinfrie matvarer og spesialprodukter er nødvendig for å dekke energibehovet.

Pasientene tar jevnlig blodprøver som sendes til Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet og har faste kontroller og oppfølging hos lege og klinisk ernæringsfysiolog der.

## Annen behandling

Jevnlig kontroll og forebyggende behandling hos **tannlege/tannpleier** er nødvendig fordi dietten ofte inneholder noe mer sukker enn anbefalt i normalt kosthold, og fordi de proteinreduserte matvarene ofte kleber seg til tennene og øker faren for tannråte.

## Hvorfor livslang behandling?

Ved **avbrutt behandling** i barnealder eller tenårene vil mange få trøtthet, konsentrasjonsvansker, hodepine, nevrologiske og psykiske problemer. Det er også sett reduksjon i intellektuell utvikling. Symptomer som oppstår på grunn av diettavbrudd i tenårene eller senere kan forsvinne eller bedres ved at en gjenopptar behandlingen.

Vi vet ennå ikke nøyaktig hvor mye fenylalanin den enkelte kan tåle uten risiko for skader. Derfor anbefales en livslang diettbehandling. I løpet av noen år vil ny viten antakelig kunne gjøre behandlingen noe enklere.

## Behandling av voksne med hjerneskade

I de senere år har det også blitt vanlig med **diettbehandling** hos personer som er skadet pga PKU. Hos mange har dette resultert i færre plager og symptomer, bedre trivsel og økt livskvalitet. Det samme gjelder barn som kommer til Norge med ubehandlet PKU eller uten kjent diagnose .

## Svangerskap og PKU

Kvinner med PKU som ønsker å bli gravide, får hjelp fra behandlere på Oslo universitetssykehus Rikshospitalet til å følge en **ekstra streng diett** før de prøver å bli gravide. De må også følges nøye opp av behandler gjennom hele svangerskapet, da høye fenylalaninverdier kan skade fostret. Prevensjonsveiledning og planlegging av graviditet er derfor nødvendig for unge jenter og kvinner med PKU.

## Nye behandlingsmetoder

En del av pasientene med PKU får nå BH4 (tetrahydrobiopterin), en kofaktor til PAH-enzymet, som medisin i tillegg til eller i stedet for diett. Kofaktoren kan gjøre at enzymet virker bedre, men hos personer som helt mangler enzymfunksjon vil dette ikke virke. Medikamentet, som kalles Kuvan, gjør at noen med PKU kan tåle mer protein i kosten.

Det forskes på behandlingsmetoder som genterapi og muligheten for å erstatte det manglende PAH-enzymet, men dette har dessverre vist seg vanskelig. Diettbehandling er foreløpig den eneste fullgode behandlingsformen, bortsett fra nytten av å ta BH4 (Kuvan).

## Mestring av hverdagen med PKU

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose vil for de fleste være krevende og utfordrende. Det er også helt normalt at det for mange foreldre oppleves som et sjokk. I den første fasen er det viktig at foreldrene får kontakt med helsepersonell som har erfaring og kunnskap om diagnosen. Å få et barn med en sjelden diagnose kan sette i gang tanker, spørsmål og følelser det kan være viktig å snakke med andre om. De fleste foreldre har også stort behov for informasjon om diagnosen og behandlingen. Kunnskap om hvordan diagnosen kan påvirke barnets utvikling og familiens hverdag, er også nødvendig for at foreldre skal oppleve å mestre sin rolle som barnets støttepersoner.

Det arrangeres årlige «**PKU-dager**» der hele årskullet er samlet til informasjon og kunnskapsdeling. Barna er med på slike dager fra de er 4 til de er 18 år gamle. Målet er at den som har diagnosen skal lære seg å møte utfordringer og etter hvert ha følelsen av kontroll og mestring av eget liv.

**Senter for sjeldne diagnoser** bidrar gjerne med informasjon og veiledning og arbeider tett sammen med behandlerne på Oslo universitetssykehus Rikshospitalet. Foreldrene vil normalt treffe en rådgiver fra senteret allerede når de er på sykehuset første gang. Vi bidrar med å overføre kompetanse om diagnosen og om det å leve med en sjelden tilstand, til lokalt hjelpeapparat, barnehage og skole, slik at det skapes en større forståelse for de utfordringene brukeren og familien møter i hverdagen.

Svært mange vil ha behov for tilretteleggingstiltak i **barnehage og skole** for at dietten skal kunne følges på en god måte.

Enkelte med PKU kan ha tilleggsproblemer, for eksempel konsentrasjons- eller lærevansker. Dette må utredes på vanlig måte, og tiltakene tilpasses individuelt.

I mange tilfeller kan være klokt å få **koordinator, ansvarsgruppe og individuell plan** som er med å ivareta oppfølgingen av barnet. Gode planer og hensiktsmessig samarbeid bidrar til oversikt og forutsigbarhet både for familien og hjelpeapparatet.

## Å vokse opp med en sjelden diagnose

Det kan være en stor belastning å følge den strenge diettbehandlingen, og både foreldre, barn, ungdom og voksne med PKU kan trenge mye støtte.

**Tenårene** er en spesielt sårbar fase i alles liv. For mange kan det oppleves tungt og vanskelig å ha en diagnose som krever så mye oppfølging. Motivasjonen for å holde dietten kan variere, og mange ungdommer er bekymret for å skille seg ut. Det er viktig å **være åpen om diagnosen**, slik at ikke oppfølgingen er noe man må legge skjul på. Å ha **kontakt med andre i samme situasjon** kan være svært viktig. Å oppleve gjensidig forståelse og anerkjennelse, og å ha noen å diskutere felles utfordringer med, vil bidra til mestring og økt livskvalitet. Gjennom **PKU-foreningen** ([www.pkuforeningen.no](http://www.pkuforeningen.no)) kan man få kontakt med andre pasienter, foreldre og familier.

## Om navnet på diagnosen

Tidligere ble PKU kalt **Føllings sykdom** etter nordmannen Asbjørn Følling som i 1934 beskrev sykdommen. Både i Norge og internasjonalt brukes i dag navnet PKU eller fenyلكetonuri. Fenyلكetonuri betyr at man skiller ut fenyلكetoner i urinen, dette skjer kun hos de som er ubehandlet.

## Informasjonsmaterieill

Senter for sjeldne diagnoser tilbyr følgende trykksaker i papirutgave eller nedlastbar fra PKU-siden på [www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no):

- Denne diagnosebrosjyren om PKU (12 sider)
- Veileder om PKU - oppdatert 2015 (40 sider, pdf)
- Artikkel om felles europeiske retningslinjer for PKU i Orphanet Journal of Rare Diseases nr 8/2013 (8 sider, pdf, engelsk)
- Artikkel om PKU i Aftenposten Viten 16.4.2014 (pdf, 1 side)

### På arabisk

- Informasjonshefte om PKU på arabisk (20 sider, pdf)
- Norsk støttetekst til arabisk informasjonshefte om PKU (20 sider, pdf)

## Nyttige lenker til mer informasjon om PKU

Den norske PKU-forening er en interesseforening for familier med PKU eller beslektede stoffskiftesykdommer. [www.pkuforeningen.no](http://www.pkuforeningen.no)

Nordisk lenkesamling til stoff om sjeldne diagnoser. [www.rarelink.no](http://www.rarelink.no)

Sammenslutning av europeiske foreninger, informasjon på flere språk: [www.espku.org](http://www.espku.org)

Amerikansk nettside som også har mange nyttige lenker: [www.pkunews.org](http://www.pkunews.org)

August 2017









# SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten (barnehage, skole, PPT, arbeidsplass, NAV, med mer). Vi kan kontaktes på telefon 23 07 53 40.

## Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen i rådgivningssamtaler, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

## Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser pr telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

## Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/ arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

## Kunnskapsbase og brobygger

Det lokale hjelpeapparatet har ofte lite kjennskap til sjeldne diagnoser. Kompetanseoverføring og informasjonsmøter i

brukerens lokalmiljø er derfor en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

## Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

## Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

**Alle kan ta direkte kontakt med oss uten henvisning eller spesielle avtaler.**

**Besøksadresse:** Forskningsveien 3B, OSLO

**Telefon:** 23 07 53 40

**E-post:** [sjeldnediagnoser@ous-hf.no](mailto:sjeldnediagnoser@ous-hf.no)

**Internett:** [www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

**Facebook:** Sjeldendiagnose

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).