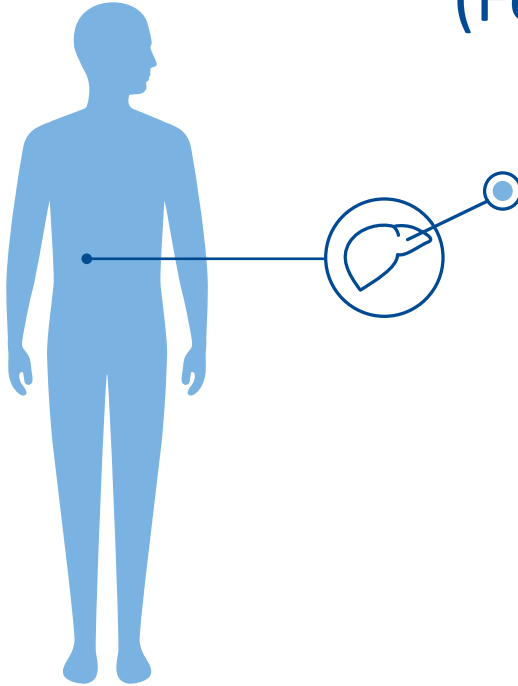


PKU (Fenylketonuri)



PKU er en arvelig stoffskiftesykdom der et enzym i leveren ikke fungerer som det skal. Den behandles med diett som er svært proteinfattig.

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 i tredje levedøgn av alle barn som fødes i Norge. Denne blodprøven kalles *nyfødtscreening*, og barnet testes blant annet for PKU. Dersom prøven slår ut på PKU, vil barnet innlegges på Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet for å starte behandling så fort

som mulig. Barna har ingen andre symptomer eller tegn på sykdommen. Barn som flytter 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 utviklingshemning er vanlig, noen utvikler også epilepsi. De fleste vil også ha en karakteristisk lukt fra urinen og svetten fordi fenylketoner skilles ut når det er høy konsentrasjon i blodet.

Selv om behandlingen starter raskt og diettoppfølgingen er god, kan noen barn med PKU ha konsentrasjonsproblemer og lærevansker.

Om denne brosjyren

Beskrivelsen i denne brosjyren gjelder ikke alle med 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.

Screening for PKU ble landsomfattende i 1970. Personer med PKU som er født tidligere, fikk ofte diagnosen sent. Noen fikk behandling i barneårene, mens andre ikke fikk noen form for behandling. Mange av disse har derfor fått hjerneskade.

Årsaker

Fenylalanin er en livsnødvendig aminosyre som vi må få gjennom kosten. 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 enzymet *fenylalaninhydroksylase* (PAH) omdanne overskuddet til aminosyren *tyrosin*, slik at det også kan skilles ut. Ved PKU har dette enzymet helt eller delvis mistet sin virkning, slik at fenylalanin hopper seg opp i kroppen. 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 hos små barn.

Arv

Arvegangen er *autosomal recessiv*, noe som vil si at den er vikende og uavhengig av kjønn. Ved denne type arvegang har personen med tilstanden arvet to sykdomsfremkallende gener (dvs. med genfeil), ett fra hver av foreldrene. Når det sykdomsfremkallende genet er til stede i bare ett av de to genene i et gitt genpar, viker det for (er recessivt i forhold til) det «friske» 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 med 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 genetik og genetiske veiledere ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise til genetisk veiledning.

Siden genfeilen 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 å begrense proteininntaket gjennom vanlig mat med en individuelt tilpasset diett slik at protein/fenylalanin-inntaket blir akkurat det den enkelte trenger. Proteinholdige matvarer brukes i nøyaktige, ofte veide, mengder. Proteinmengden fra vanlig mat blir dermed mindre enn den kroppen trenger. En proteinerstatning (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 proteinreduerte 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.

Behandling av voksne med hjerneskode

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 verdier av fenylalanin kan skade fostret på flere måter. 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 ikke dette 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. Dette er et enzym fra en bakterie. I bearbeidet form kan det erstatte PAH-enzymet

hos mennesker. Det er foreløpig kun godkjent til bruk hos voksne. Mange kan få allergiske reaksjoner de første månedene med injeksjoner av pegvaliase. Man har heller ikke lang tids erfaring med medikamentet enda.

Diettbehandling er foreløpig den eneste fullgode behandlingsformen, bortsett fra nytten flere har av BH4 (Kuvan).

Mestring av hverdagen med PKU



Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose vil være krevende på mange måter. Det er helt normalt at det for mange foreldre også 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 føle kontroll og mestring av eget liv.

Senter for sjeldne diagnoser

bidrar gjerne med informasjon og veiledning og arbeider tett sammen med behandlerne på OUS - 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 tilleggspolmer, 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 alder 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 betydningsfullt. Det å oppleve gjensidig forståelse og anerkjennelse og å ha noen å diskutere felles utfordringer med, kan bidra til mestring og økt livskvalitet.

Gjennom PKU-foreningen (<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 *fenylketonuri*. Fenylketonuri betyr at man skiller ut fenylketoner i urinen, men dette skjer kun hos de som ikke er behandlet.

Informasjonsmaterieill

Senter for sjeldne diagnoser tilbyr følgende trykksaker i papirutgave eller nedlastbar fra PKU-siden på www.sjeldnediagnoser.no:

- [Denne diagnosebrosjyren om PKU](#) (8 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
- Sammenslutning av europeiske foreninger, informasjon på flere språk. www.espku.org
- Amerikansk nettside som også har mange nyttige lenker www.pkunews.org

Oktober 2019

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

- et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til pasienter, pårørende, helsepersonell og andre tjenesteytere.

Alle kan ta kontakt uten henvisning eller spesiell avtale

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, hefter, videoer og nettsider.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning ved henvendelser på telefon og e-post, i møter på senteret, i pasientens lokalmiljø og på videokonferanse.

Kurs

Vi arrangerer kurs om medisinsk informasjon og generelle temaer som mestring, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter og tilrettelegging i barnehage, skole og arbeidsliv.

Forskning og utvikling (FoU)

Gjennom våre forsknings- og utviklingsprosjekter samler vi kunnskap om levekår for våre diagnosegrupper. Vi formidler nye internasjonale forskningsresultater og resultater av egne prosjekter.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du også gratis på tjenestens telefon: 800 41 710.

Senter for sjeldne diagnoser

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Illustrasjoner:
Melkeveien designkontor



23 07 53 40

www.sjeldnediagnoser.no

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Post: Senter for sjeldne diagnoser,
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

Besøk: Børrestuveien 3, Oslo