

Vejledning om PKU

Til kommuner og regioner

Fakta om PKU

- Der er lidt over 500 registrerede patienter med PKU i Danmark i dag
- Det første barn med PKU blev diætbehandlet i 1959 i Danmark
- Den primære behandling omhandler begrænsning af protein fra maden
- Der er lavet landsdækkende screening af alle nyfødte for PKU i Danmark siden 1973
- Der fødes gennemsnitlig 6-8 børn om året med PKU
- Der er løbende 5-7 kvinder på graviditetsdiæt
- Klinik for PKU har landsdækkende funktion
- Der er en aktiv patientforening www.pku.dk

Indhold

Indhold.....	3
PKU - phenylketonuri	4
Klassisk, moderat og mild PKU	5
Alder	5
Behandling.....	6
Supplerende behandling	8
Hvordan måles phe?	8
Teenagere.....	9
Hverdag med PKU	10
Madlavning	10
Planlægning.....	10
Behandling.....	11
Information/socialt arrangementer	11
Hvilken støtte kan familierne have brug for?	11
Merudgifter	12
Tabt arbejdsfortjeneste	12
Psykologisk vejledning.....	13
Voksne med PKU	13
Gravide.....	14
Merudgifter	15
Anbefalinger fra Klinik for PKU.....	15

PKU - phenylketonuri

PKU er en kronisk arvelig stofskiftesygdom, som medfører en enzymdefekt, der gør, at man ikke i tilstrækkeligt omfang kan omdanne den livsnødvendige aminosyre phenylalanin (phe) til aminosyren, tyrosin, sådan som det normalt sker i kroppen. Enzymdefekten medfører, at der sker en ophobning af phe og en mangel på tyrosin, som fører til alvorlig uoprettelig hjerne-skade, medmindre tilstanden behandles.

Børn med PKU er fuldkommen normalt udviklet ved fødslen. Inden for de første 48-72 timer efter fødslen bliver alle børn testet for PKU som en del af hælprøven. Såfremt hælprøven er positiv for PKU kontakter Statens Serum Institut, (SSI), Klinik for PKU på Rigshospitalet. Herefter kontakter Klinik for PKU, forældrene så hurtigt som muligt mhp. opstart af behandling.

Det er meget vigtigt at begrænse indtagelsen af phe, så hjernen ikke skades. Da phe indgår i alle proteiner, består behandlingen af en nøje kontrolleret lavproteindiæt (Lp-diæt), hvor mad med højt proteinindhold f.eks. mælk, kød, æg, brød og fisk m.m. begrænses.

Som oftest kommer forældrene med deres nyfødte barn til Klinik for PKU allerede morgenen efter meddelelsen fra SSI. Meget hurtigt tages flere blodprøver fra barnet. Den ene prøve bruges til at kontrollere resultatet af hælprøven. Den anden bruges til at undersøge barnets DNA for de genetiske forandringer kaldet mutationer, der har medført PKU.

Når resultatet af kontrolprøven foreligger efter nogle timer, startes diætbehandlingen.

Klassisk, moderat og mild PKU

Som en del af første blodprøvetagning på Klinik for PKU kontrolleres blodet ift. hvilken grad af PKU, barnet har - klassisk, moderat eller mild PKU. Denne afklaring bruges til at igangsætte den rigtige diæt for barnet, og oftest sættes amningen på pause for at få blodprøverne ned i niveau.

Der er forskel på, hvor meget phe kroppen kan nedbryde alt efter, hvilken grad af PKU man har. Ved klassisk PKU kan kroppen stort set ikke nedbryde noget phe.

Ved mild PKU kan kroppen nedbryde mere af det tilførte phe, og derfor er diæten knap så restriktiv som ved klassisk PKU.

Graden af PKU er genetisk bestemt, så man skifter ikke grad af PKU gennem livet, og man vokser heller ikke fra det.

Alder

Den højeste tilladte grænse for phe-indholdet i blodet varierer efter personens alder.

Højeste tilladte grænse af phenylalanin i blodet:

0 -11 år; Under 360 $\mu\text{mol/l}$

12 år +; Under 600 $\mu\text{mol/l}$

Gravide; Under 360 $\mu\text{mol/l}$

Behandling

Princippet i behandlingen består som nævnt i en begrænsning af proteinindtaget fra mad, hvorved indtaget af phe også begrænses.

Da en sådan kost vil give alt for lidt protein ift. Kroppens proteinbehov, er det nødvendigt at tilføje et diætpræparat for det manglende proteinindtag - et såkaldt aminosyretilskud. Aminosyretilskuddet indeholder alle de livsvigtige aminosyrer undtagen phe og findes både i pulverform, som tabletter og færdigdrik. Aminosyretilskuddet skal indtages 3-6 gange om dagen

Udgifterne til aminosyretilskuddet betales af regionen.

Nyfødte

For det nyfødte barn gælder der andre restriktioner, idet også modermælken indeholder phe.

Det kan være nødvendigt at holde en pause med amningen i nogle dage for ikke at bidrage til for højt phe-niveau i barnets blod. Barnet skal i stedet have en speciel modermælkserstatning (PKU-MME) uden phe beregnet til spædbørn med PKU. Den indeholder ikke aminosyren phenylalanin, som barnet pga. PKU har problemer med at omsætte. Når barnets blodprøver er nede i et acceptabelt niveau, kan flaskerne suppleres med amning eller normal modermælkserstatning i begrænset omfang. Den specielle PKU-MME uden phe udleveres af Klinik for PKU og betales af regionen.

Sædvanligvis varer den indledende behandling en uges tid. Bor familien i nærheden af Klinik for PKU, kan de sove

hjemme men skal komme på klinikken de fleste dage. Bor familien længere væk, kan de bo på patienthotellet.

Børn, vækst og udvikling

For at barnets normale vækst og udvikling kan sikres, er det nødvendigt, at barnet får en nøje afmålt mængde phe afhængig af alder og graden af PKU. Da phe findes i stort set alle fødevarer i varierende grad, er det nødvendigt med en nøje kontrolleret diæt, så barnet ikke indtager for meget, da det vil skade hjernen.

Diæten består således samlet af:

- Aminosyretilskud (livsvigtige aminosyrer som kroppen har behov for. Ordineret af Klinik for PKU) og betales af regionen.
- Erstatningsfødevarer for brød, ris, pasta, cerealier, kød, mælk, æg, fisk med lavt proteinindhold (Lp-produkter –lavproteinprodukter).
- Nøje afvejede og beregnede fødevarer som indeholder phe.

Disse 3 ovenstående punkter er opskriften til en normal vækst og udvikling når man har PKU

Supplerende behandling

Der findes noget behandling, som kan supplere ovenstående. Produktet hedder Kuvan, og det kan være et behandlingstilbud til personer med mild og moderat PKU. Ved Kuvan-behandling forventes typisk en reduktion af aminosyretilskud samt forbrug af Lp-produkter.

Diætkosten, Lp-produkter med lavt proteinindhold samt det særlige aminosyretilskud er i fællesskab med til at tilføje kroppen de livsvigtige aminosyrer uden at tilføje kroppen et for højt indhold af phe.

De mindre børn er på kontrolbesøg ca. 4 gange årligt, de større børn 1-2 gange årligt og de voksne 1 gang årligt.

Ved kontrolbesøg på klinikken kan familierne ligeledes bo på patienthotellet. Opholdet inkluderer ikke kost.

Hvordan måles phe?

Indholdet af phe i blodet måles i blodprøver, som forældrene selv tager fra barnets hæl, tæer eller fingre og sender til Klinik for PKU. Det tilstræbes, at værdien ligger i bestemte intervaller, der indtil 12 år går fra 120-360 mikromol/liter. I det første leveår skal der tages en blodprøve ugentligt - senere med længere intervaller.

Når niveauet for phe er fastsat på baggrund af blodprøven, reguleres diæten. Barnet kan enten få øget mængden af protein i maden eller få nedsat proteinmængden.

Et eksempel på en diætregulering kunne være, at Malte på 3 år må få 5 g protein om dagen fra maden, hvor han ugen før måske måtte få 4,5 g om dagen.

Ændringen kan umiddelbart virke knap så betydningsfuld, men ikke i forhold til indholdet af phe i blodet. Som nævnt ovenfor bliver indholdet af phe målt i mikromol/liter. Denne måleangivelse er meget lille, hvilket fortæller noget om, hvor stor en forskel ganske få gram kan gøre. Som nævnt tidligere under afsnittet "PKU - phenylketonuri" vil den umodne hjerne blive uopretteligt skadet ved for høj phe-niveau over en længere periode.

Teenagere

Behandlingen er livslang, men den tilladte phe-grænse i blodet øges med alderen (se tabel side 5), idet den umodne hjerne er mest følsom for skadesvirkningen af phe. Udover den kroniske skade kan en høj værdi af phe give en akut påvirkning, der bl.a. ytrer sig som træthed, uro, manglende overblik og koncentrationsbesvær.

Særligt teenagerne er i risiko for at gøre oprør mod PKU'en, som nogle teenagere synes er styrende i deres hverdag. Ved at gøre oprør mod diæten og spise mere ukontrolleret, øges indholdet af phe i blodet, hvorved reaktioner som træthed, uro, irritabilitet, manglende overblik og koncentrationsbesvær kan vise sig, hvilket kan besværliggøre hverdagen og vanskeliggøre uddannelse.

Følges behandlingen med de anbefalede phe-niveauer, udvikler børnene sig normalt.

Hverdag med PKU

Der er mange forskellige opgaver tilknyttet det at have PKU eller have et barn/ung med PKU. Nedenstående punkter er tænkt som en illustration af, hvad en hverdag kan indeholde af opgaver.

Madlavning

Tilberedning af mad til specialdiæten er en tidskrævende faktor for familien. Der skal bages brød flere gange om ugen samt særskilt koges/steges særskilt mad, for at sikre det korrekte phe-indhold i maden.

Proteinholdige fødevarer skal vejes af, og der skal udregnes, hvor mange gram af fødevarer barnet/den unge med PKU må få tilpasset den individuelle kostplan.

Da Lp-brød er en stor bestanddel af PKU-diæten, bliver der brugt forholdsvis megen tid på dette. For at lette arbejdet i hverdagen benytter flere familier køkkenredskaber som eksempelvis røremaskine og bagemaskine. Der stilles særlige krav i forhold til specifikationer omkring motorkraften, for at maskinerne kan ælte dejen.

Planlægning

Lp-produkterne kan sjældent købes i normalforretningerne, hvorfor indkøb foretages via internettet. Ved køb af almindelige fødevarer i supermarkeder skal varedeklarationen kontrolleres nøje, så indholdet af protein er kendt.

Behandling

Der er som nævnt løbende kontrolbesøg i Klinik for PKU. Besøgene har en varighed af 1-3 timer, afhængig af indhold. For de mindre børn er der fastsat kontrolbesøg 4 gange årligt, for de større børn og unge 1-2 gange årligt og for de voksne 1 gang årligt.

Information/sociale arrangementer

Der skal videregives information om diæten til institutioner, skole, fritidsaktiviteter, venner og familie, så barnet/den unge kan deltage på lige vilkår ved f.eks. madkundskabsundervisning i skolen og ved sociale arrangementer. Ved stort set alle arrangementer er det nødvendigt, at maden medbringes hjemmefra, og at proteinindholdet i andre fødevarer kendes og kan vejes af.

Hvilken støtte kan familierne have brug for?

PKU er en indgribende kronisk lidelse, og ansøgninger om støtte skal derfor behandles i kommunernes handicaprådgivning.

I Klinik for PKU opfordrer vi til, at familien som en helhed støttes på bedst mulig vis, således at barnet/den unge får gode betingelser for at passe den nødvendige og krævende diæt.

Merudgifter, tabt arbejdsfortjeneste og psykologisk vejledning er primært den støtte, som familier med børn med PKU under 18 år modtager.

Merudgifter

(§ 41 i serviceloven)

Der kan være tale om behov for dækning af merudgifter. Behovet er individuelt for den enkelte familie, og Klinik for PKU anbefaler en tæt dialog med familierne.

På Klinik for PKU's hjemmeside er der et merudgiftsskema til brug for sagsbehandlingen.

Merudgiftsskemaet illustrerer den estimerede merudgift, der er til diæten for en person med PKU sammenlignet med en person uden PKU.

De udvalgte produkter er kun én måde at sammensætte kosten på.

Klinik for PKU opfordrer til tæt dialog med familier for afklaring af

det konkrete og individuelle behov.

Tabt arbejdsfortjeneste

(§ 42 i serviceloven)

Diæten kan i hverdagen være meget tidskrævende for familierne, hvorfor nogle familier kan have behov for fast tabt arbejdsfortjeneste i hverdagen.

Ligeledes kan der ved kontrolbesøg på Klinik for PKU på Rigshospitalet i København være behov for tabt arbejdsfortjeneste.

Særligt i de første år hvor der er hyppigere kontrolbesøg, og diæten fortsat er ny for familien, rådes begge forældre til at deltage til kontrolbesøg. Når børnene bliver ældre, er der

fortsat behov for at, begge forældre deltager i vejledningen i Klinik for PKU for at sikre, at begge forældre er i stand til at varetage barnets/den unges særlige behov.

Psykologisk vejledning

Mange familier oplever et behov for at kunne tale om bl.a. det krævende forældreansvar, der følger med ved at have et barn/en ung med en kronisk sygdom, og den belastning det kan give ved hele tiden at skulle leve op til diætens strenge krav. Tvivlen ved om man fejler som forældre og gør arbejdet godt nok kan ligeledes fylde.

Nogle kommuner har tilbud efter serviceloven om psykologhjælp til forældre, der får et barn med handicap/kronisk sygdom. Dette varierer fra kommune til kommune.

Nogle forældre vil gennem f.eks. sundheds- eller indboforsikring have ret til gratis psykologhjælp.

For den unge i puberteten kan der optræde problemstillinger, som er relateret til et behov for løsrivelse fra forældrene og fra diæten på vejen mod selvstændighed. Dette kan resultere i dårlig trivsel i forskelligt omfang, hvis diæten ikke overholdes.

Voksne med PKU

Som nævnt tidligere er behandlingen af PKU livslang, men den tilladte phe-grænse øges med alderen (se tabel side 5),

idet den umodne hjerne er mest følsom for skadespåvirkningen af phe.

Voksne kan på samme måde som teenagere mærke en forskel i forhold til bl.a. uro, koncentrationsbesvær og træthed, hvis diæten ikke følges, og phe-indholdet i blodet derfor bliver for højt. Det er meget individuelt, hvordan det påvirker den enkelte voksne. De voksne, der er følsomme overfor et højt phe-niveau, har behov for streng diæt.

På samme vis kan den psykiske velbefindenhed for de sent-diagnosticerede ændre sig. Flere af de sent-diagnosticerede er placeret i botilbud for udviklingshæmmede, og tilbage-meldinger fra omsorgspersonerne peger i retning af, at personer med PKU får en generelt bedre trivsel og livskvalitet ved at følge diæten.

Gravide

Da fosterets udvikling er meget følsom for de skadelige virkninger af moderens høje koncentration af phe, er det ekstra vigtigt, at gravide kvinder med PKU følger en diætbehandling, der er lige så restriktiv og intensiv som i deres tidlige barndom (phe-niveau $<360 \mu\text{mol/L}$). Det anbefales, at diætbehandlingen allerede intensiveres før graviditeten under et ekstra tæt samarbejde mellem kvinden og Klinik for PKU.

Vi har i dag god erfaring med, at barnet vil blive normalt, hvis behandlingen gennemføres efter disse principper. I modsat fald er der risiko for mikrocefali med retarderet udvikling i varierende grad og andre misdannelser såsom hjertefejl. Barnet har sjældent selv PKU, men vil være anlægsbærer heraf.

Kvinder med PKU, der planlægger graviditet, tilrådes at kontakte Klinik for PKU med henblik på tilrettelæggelse af graviditetsdiæten. Ved uplanlagt graviditet bør Klinik for PKU kontaktes øjeblikkeligt, så kvinden kan rådgives bedst muligt.

Merudgifter

(§ 100 i serviceloven)

Behandlingen af PKU er livslang. Det vil dermed sige, at voksne med klassisk PKU fortsat benytter Lp-produkter i deres kost. Lp-produkterne er som tidligere nævnt meget omkostningsfulde og kan ikke købes i normale fødevarerforretninger men forhandles direkte af forhandlerne via internettet.

På Klinik for PKUs hjemmeside er der et merudgiftsskema til brug for sagsbehandlingen.

Anbefalinger fra Klinik for PKU

For såvel børn som voksne gælder det, at kosten skal vejes meget nøje af.

Klinik for PKU anbefaler, at der foretages en konkret og individuel vurdering af familiens/den voksnes behov i forhold til de handicapkompenserende ydelser i serviceloven.



Rigshospitalet

Rigshospitalet
Klinik for PKU

Telefon: 35 45 50 03,
Tlf. tid kl. 8-10 og kl. 13-14