



RIKSHOSPITALET

– en del av Oslo universitetssykehus HF

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

PKU (Fenylketonuri)



PKU (Fenylketonuri)

PKU 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 sterkt forhøyet fenylalaninverdi i blodet, noe som igjen medfører psykisk og fysisk utviklingshemning. Kvinner med PKU må ha ekstra streng diett før og under graviditet.

Om navnet PKU

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.

Forekomst

Forekomsten varierer mye fra land til land. I Norge finnes PKU hos en av 13.000 nyfødte, det vil si at det vanligvis fødes 3 til 5 barn årlig. Det finnes over 200 personer med PKU i Norge. De eldste er født før diettbehandling startet, og er derfor skadet.

Årsaker

Fenylalanin er en livsnødvendig aminosyre og må tilføres gjennom maten. Aminosyrer er byggestener 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). Enzymsvikten skyldes en genforandring i genet som skal danne PAH. Genforandringen, eller mutasjonen, finnes i ulike varianter som kan gi varierende funksjon av enzymet, og medføre PKU av ulik alvorlighetsgrad.

Arvegangen er autosomal recessiv, det vil si at hvis et barn blir født med PKU har begge foreldrene arveanlegget. Foreldrene har selv ingen tegn på at de er bærere av sykdommen. Sykdommen rammer personer av begge kjønn.

Hvordan oppdages PKU

Screening: Alle barn i Norge tar en blodprøve tredje levedøgn. Denne blodprøven kalles nyfødtscreening, og barnet testes blant annet for PKU. Barn som viser seg å ha PKU på screeningen innlegges på Rikshospitalet for å starte behandling. Barna har ingen andre tegn på sykdommen. Prenatal fosterdiagnostikk er mulig dersom PKU forekommer i familien.

Tegn og symptomer

Ubehandlet PKU: Ved ubehandlet PKU fra fødselen av blir barnet psykisk og fysisk utviklingshemmet. Uro og aggresjon, psykiske og nevrologiske skader og epilepsi er vanlige symptomer. I tillegg er det vanlig med pigmentforandringer som gir lys hud og lysere hår, mange har også eksem. De fleste vil også ha en karakteristisk lukt fra urinen og svetten.

Noen barn med PKU kan ha konsentrasjonsproblemer og lærevansker selv med god diettoppfølging.

Behandling og oppfølging

Diettbehandling: Målet for behandlingen er å holde fenylalaninmengden i blodet på et uskadelig nivå. Dette gjøres ved en individuelt tilpasset diett der proteininntaket fra vanlig mat begrenses. Proteinholdige matvarer brukes i nøytaktige, oftest veide, porsjoner. En proteinerstatning uten fenylalanin sikrer inntaket av andre aminosyrer samt vitaminer og mineraler.

Proteinfrie matvarer og spesialprodukter er nødvendig for å dekke energibehovet. Pasientene har faste kontroller og oppfølging hos lege og klinisk ernæringsfysiolog på Rikshospitalet.

Hvorfor livslang behandling?

Ved avbrutt behandling i barnealder eller tenårene er det sett reduksjon i intellektuell utvikling, konsentrasjonsvansker, hodepine og neurologiske og psykiske problemer. 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.

Graviditet (Maternell PKU)

Kvinner med PKU trenger ekstra streng diett før og under graviditet. Store mengder fenylalanin i morens blod kan gi alvorlige skader hos fosteret. Skadene oppstår i graviditetens første del. Prevensjonsveiledning og planlegging av graviditet er derfor nødvendig for unge jenter og kvinner med PKU.

Behandling av voksne med hjerneskade: I de senere år har det blitt vanlig å behandle også personer som er skadet pga PKU. Hos mange har dette resultert i mindre plager og symptomer, bedre trivsel og økt livskvalitet.

Annet

Hyppig kontroll og forebyggende behandling hos tannlege/tannpleier er nødvendig fordi dietter med mer sukker og proteinrestriksjon øker faren for tannråte.

Det er en stor belastning å følge den strenge diettbehandlingen. Foreldre og barn,

ungdom og voksne med PKU kan trenge mye støtte. Motivasjonen for å holde dietten kan variere, også siden diettavbrudd og for mye fenylalanin i blodet ikke gir øyeblikkelige skader eller sterkt ubehag.

Andre tiltak, for eksempel tilrettelegging av undervisning eller hjelp til diettoppfølging må utredes etter den enkeltes behov.

Fremtidig behandling?

Det forskes på behandlingsmetoder som genterapi og enzymerstatning, men diettbehandling er foreløpig den eneste fullgode behandlingsformen.

Oslo, mars 2009

Et kort informasjonsskriv som dette blir nødvendigvis ganske generelt. Enkelte vil sikkert ha spesielle problemer eller spørsmål de ikke finner omtalt. Senter for sjeldne diagnoser kan kontaktes, slik at man kan få dekket sitt behov for informasjon.

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet om sjeldne diagnoser.

Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten selv har eller arbeider med sjeldne diagnoser.

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

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Rikshospitalet

0027 Oslo

Telefon 23 07 53 40

Telefaks 23 07 53 50

e-post: sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no

www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser

På www.rarelink.no finnes lenker til nordiske diagnosebeskrivelser og kontaktmuligheter.

Informasjon om andre sjeldne diagnoser kan man også få på Helsedirektoratets gratis servicetelefon: 800 41 710