



PKU - Fenylketonuri

Veileder

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

Utgiver: Senter for sjeldne diagnoser

Ansvarlig redaktør: Olve Moldestad

Illustrasjoner: Kristin Granli

Forsidefoto: Jo Michael

Trykk: Møklegaard Print Shop,

www.mprint.no

Opplag: 1000 (juli 2015)

ISBN 82-91965-13-7

INNHold

TIL LESEREN	3
HVA ER PKU?	5
BEHANDLING OG OPPFØLGING	9
Kostbehandling ved PKU.....	10
Svangerskap og PKU	17
Er livslang behandling nødvendig?	18
Bør personer med sent oppdaget PKU ha behandling?	18
Å LEVE MED PKU	19
Spedbarnsperioden.....	20
Førskolealder.....	20
Skolealder	22
«Å slippe taket»	24
Ungdomstiden	25
Søsken	26
Mat – en del av det sosiale livet	26
PKU og fysisk aktivitet.....	28
Ferie og reiser	28
PKU og infeksjonssykdommer.....	29
Tannhelse	29
ARV OG GENETIKK	30
NYTT FRA FORSKNINGEN	31
OFFENTLIGE STØTTE- OG VELFERDSORDNINGER	34
SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER	37
RESSURSER OG LENKER	38
BØKER OG ARTIKLER	39

*PKU behandles med diett.
Kosten må inneholde svært
lite protein, i tillegg må man
ta en proteinerstatning
hvor fenylalanin er fjernet.
Dietten må tilpasses den
enkelte ut fra blodprøver
som tas jevnlig.*

TIL LESEREN

Dette er en revidert utgave av PKU-veilederen som vi ga ut i 2006. Veilederen er skrevet til deg som selv har fenyktonuri (PKU) og for dere som er pårørende til personer med PKU.

Den inneholder også nyttig informasjon for fagfolk i skole, i barnehage og på ulike nivåer i hjelpeapparatet.

Senter for sjeldne diagnoser har i mange år hatt kontakt med personer som har PKU, deres pårørende og fagfolk som på en eller annen måte har arbeidet med PKU. Gjennom denne kontakten har senteret samlet erfaringer og fått kunnskap om brukergruppen.

Vi ønsker å takke alle brukere og alle fagfolk som gjennom mange år har delt sine erfaringer med oss. Heftet er utarbeidet og revidert av Senter for sjeldnediagnoser, representert ved:

Ingrid Wiig, rådgiver/klinisk ernæringsfysiolog

Kristin Iversen, rådgiver/sykepleier/sosiolog

Gunvor A. Ruud, rådgiver/bioingeniør

OUS HF Rikshospitalet, juni 2015

Olve Moldestad

Senterleder



HVA ER PKU?

PKU er en medfødt tilstand eller sykdom knyttet til proteinstoffskiftet. Årsaken til tilstanden er at kroppen ikke kan omdanne aminosyren fenylalanin - en av byggesteinene i proteinene. Uten behandling medfører PKU en opphopning av denne aminosyren, noe som skaper en slags forgiftningstilstand i kroppen. Barn som blir født med PKU vil bl.a. utvikle hjerneskade hvis ikke behandling startes kort tid etter fødselen.

PKU behandles med diett. Kosten må inneholde svært lite protein, i tillegg må man ta en protein-erstatning hvor fenylalanin er fjernet. Dietten må tilpasses den enkelte ut fra blodprøvesvar som viser fenylalaninnivået. Et mindretall av personer med PKU kan ta medisiner, og får da en litt enklere diett.

PKU er en arvelig sykdom hvor begge foreldrene vanligvis er friske bærere.

Forekomst

Forekomsten av PKU varierer mellom ulike folkegrupper. I Norge er forekomsten om lag 1 av 12-13000 nyfødte; noe som vil si at det fødes 4-6 barn med PKU hvert år. Til sammenligning er PKU langt hyppigere i Tyrkia og langt sjeldnere i Finland. Alle barn i Norge blir undersøkt for PKU. Dette gjøres ved at det tas en blodprøve av barnet i 3. levedøgn. Da blir blant annet nivået av fenylalanin i blodet målt.

Hva er fenylalanin?

Fenylalanin er en av 20 aminosyrer som mennesker trenger. Kroppen bruker aminosyrer som byggesteiner for proteiner. Fenylalanin finnes i nesten all slags mat, og spesielt mye er det i proteinrike matvarer. Når vi spiser vanlig mat får vi i oss fenylalanin i langt større mengder enn det vi trenger.

Hvorfor trenger vi fenylalanin?

Fenylalanin er helt nødvendig for kroppen, og vi kan ikke leve uten. Det inngår i oppbyggingen av protein i kroppen. Det er spesielt mye protein i musklene, men det er også en viktig del av andre typer vev. Fenylalanin er også «råstoff» for aminosyren tyrosin som blant annet er nødvendig for dannelsen av det viktige signalstoffet

(transmitteren) dopamin i hjernen.

Hvordan kvitter vi oss med fenylalanin?

Hos personer som ikke har PKU, blir fenylalanin omdannet til aminosyren tyrosin ved hjelp av enzymet fenylalaninhydroksylase (forkortes til PAH). Se side 7. Overskuddet brytes ned og skilles ut fra kroppen. Selve omdanningen foregår i levercellene.

Når oppdages PKU?

På grunn av de alvorlige følgene PKU har, er PKU en av de sykdommene man i Norge tester nyfødte barn for. Det gjøres med en blodprøve som tas i barnets 3. levedøgn og kalles nyfødtscreening. Dersom prøven viser for høy verdi av fenylalanin, vil barnet bli innlagt på Oslo Universitetssykehus, Rikshospitalet, hvor behandlingen igangsettes. Diettbehandlingen gjør at barna utvikler seg normalt, både fysisk og mentalt. Likevel kan risikoen for å få problemer knyttet til oppmerksomhet og konsentrasjon være litt større hos personer med PKU enn hos de uten PKU.

Hva skjer dersom PKU ikke behandles?

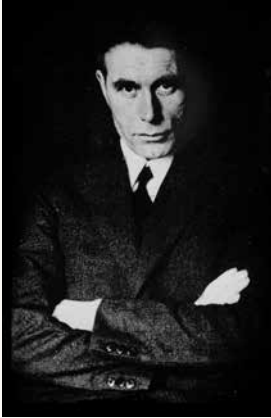
Ved ubehandlet PKU stiger nivået av fenylalanin både i blodet og inne i cellene, fordi mangelen på leverenzymet PAH (fenylalaninhydroksylase) gjør at fenylalanin ikke kan omdannes til tyrosin eller skilles ut. Hjernecellene og nervesystemet er spesielt følsomme for dette. Mangelen på tyrosin vil også medføre mindre pigmentering av hud og hår, og ofte gi hudproblemer som for eksempel eksem.

Tyrosin finnes i maten vi spiser, men ikke i tilstrekkelig mengde. Vi er derfor avhengig av kroppens evne til å lage tyrosin fra fenylalanin. Ved PKU skjer dette bare i liten grad eller ikke i det hele tatt, derfor er ekstra tyrosintilskudd en del av diettbehandlingen.

Når fenylalanin ikke brytes ned og skilles ut fra kroppen på vanlig måte, vil det dannes stoffer som kalles fenylketoner. Disse kommer ut i pusten, gjennom huden og i urinen. Fenylketoner dannes kun når fenylalaninnivået i blodet er svært høyt. Det kan gi en gjennomtrengende og ubehagelig kroppslukt hos personer med PKU som ikke har behandling.

**PHE ER EN
VANLIG BRUKT
FORKORTEELSE FOR
FENYLALANIN**

Historien



Asbjørn Følling

PKU ble oppdaget i 1934 av Asbjørn Følling, som var kjemiker og lege. Bakgrunnen for denne oppdagelsen var at han ble kontaktet av en mor med to mentalt skadde barn. Moren, Borgny Egeland, var overbevist om at barna måtte lide av noe helt spesielt, fordi det var en særegen lukt av dem. I urinprøver fra barna så Følling en helt ny reaksjon, og skjønnte at han sto overfor en ukjent tilstand. Gjennom et banebrytende arbeid greide Følling å påvise at det var fenylketoner som ble skilt ut i urinen, og at dette etter all sannsynlighet kom fra stoffet fenylalanin. Han mente at tilstanden skyltes manglende evne til å omsette denne aminosyren.

Følling fikk gjennomført urinundersøkelser av barn på institusjoner for mentalt skadde, og fant at det var flere som hadde samme type reaksjon i urinen. Flere av barna var søsken. Han konkluderte med at det måtte dreie seg om en arvelig sykdom. Dette er senere blitt bekreftet.

Den amerikanske forskeren G. A. Jervis tok opp tråden fra Føllings forskning, og kunne i 1953 påvise at årsaken til PKU var en feil på enzymet fenylalaninhydroksylase (PAH).

Tyskeren Horst Bickel var den første som kunne vise positive resultater av diettbehandling, i begynnelsen av 1950-årene. Nå ble det også klart at de som allerede var skadet, ikke ble friske ved oppstart av diettbehandling. Man skjønnte at det var nødvendig å starte diettbehandlingen i tidlig spedbarnsalder, noe som igjen førte til tanken på og oppstart av nyfødtscreening. I Norge startet dette på 60-tallet, men screeningmetoden («bleieprøven») var nokså upålitelig slik at ikke riktig alle ble fanget opp.

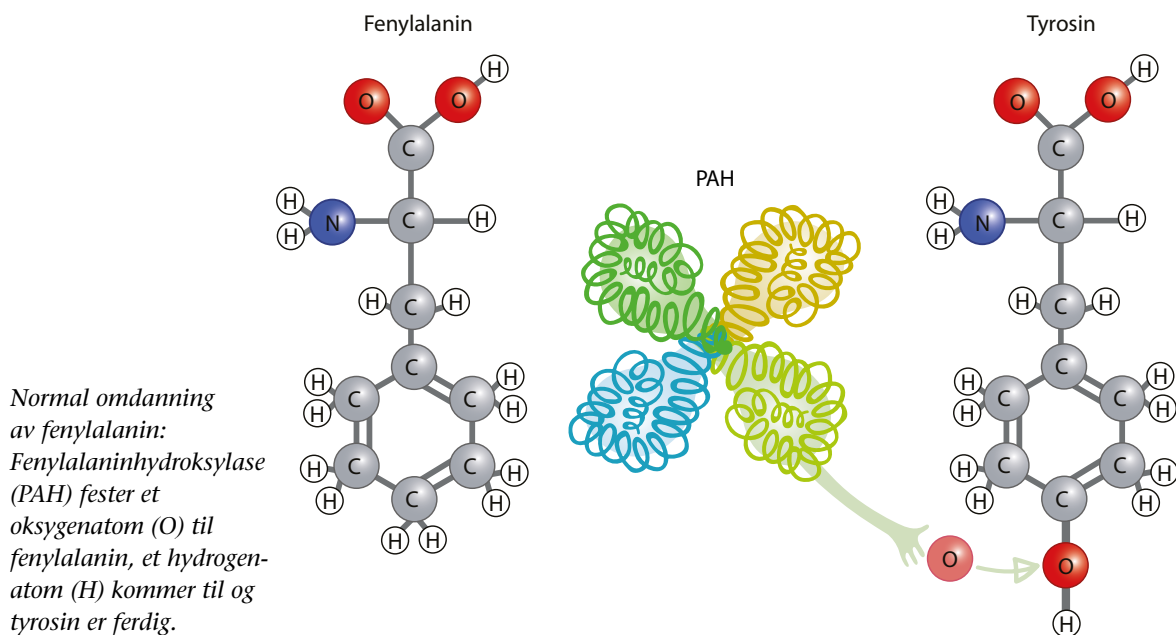
På 1970-tallet kom en ny og sikker metode på plass, og etter den tid kjenner vi til kun ett tilfelle av PKU i Norge som ikke er blitt oppdaget i tide.

Den eksakte plasseringen og kartleggingen av genet som forårsaker PKU, ble gjort på 1980-tallet.

Kilde: Sverre O Lie: Asbjørn Føllings sykdom, Tidsskrift for Den norske lægeforening, 1984.



Familien Egeland



Hos spedbarn: Dersom PKU ikke blir oppdaget raskt etter fødselen, vil det få store konsekvenser. Det høye fenylalaninnivået og den medfølgende ubalansen av andre stoffer, er svært skadelig. Barna vil utvikle hjerneskade; noen svært alvorlig, noen lettere. De konkrete skadene man har sett er mangelfull utvikling (atrofi) av hjernen, nerveceller som er for lite forgrenet og har for få kontaktpunkter med andre celler og mangelfull myelinisering («innpakning») av nervecellenes utløpere. Dessuten vil det være for lite av flere transmittorer (signalstoffer) i hjernen. Disse skadene gjør at barna både blir fysisk og psykisk utviklingshemmet.

Hos barn og unge: Hvis barn eller ungdom som har hatt diettbehandling fra de var små, slutter med diett, avhenger graden av skader og plager av barnets alder. Hvis nervesystemet ennå ikke er ferdig utviklet, vil sannsynligheten for varige skader være større enn når dietten avsluttes hos en voksen person. Konsekvensene avhenger også av hvor lenge diettavbruddet varer. Å slurve med maten en helg eller en uke, er noe helt annet enn å kutte behandlingen i flere måneder.

Mange foreldre forteller at de merker om barna får for høyt nivå av fenylalanin. De første og mest vanlige tegnene er humørsvingninger, hodepine, slitenhet og konsentrasjonsvansker.

Navn og begreper

PKU er en forkortelse for PhenylKetonUria, og er det navnet vi bruker i dag.

Føllings sykdom er det navnet vi brukte tidligere. Det er etter Asbjørn Følling, den norske legen som oppdaget sykdommen i 1934.

Fenylketonuri: En forforskning av det latinske «phenylketonuria». Dette ordet forteller oss at fenylketoner blir utskilt i urinen, noe som bare skjer ved ubehandlet PKU.

Hos voksne: Også voksne som slutter med dietten, vil ofte oppleve problemer som trøtthet, konsentrasjonsvansker, humørsvingninger, vond kroppslukt og hodepine. Mange forteller at de etter en tid også får symptomer som angst, uro og depresjon. Noen kan også få skjelvinger for eksempel i hendene, og enkelte har fått epilepsi eller epilepsilignende anfall. Graden av problemer varierer, noen vil merke lite eller ingenting, mens andre får sterke plager. De fleste plagene ser ut til å avta hvis behandlingen gjenopptas.

I dag anbefaler man livslang behandling; tidligere trodde man at det var tilstrekkelig å behandle PKU i barneårene. Man mente lenge at hjernen var ferdig utviklet allerede i barndommen eller i tidlig ungdomsalder, noe som

har vist seg å være feil. Det skjer også endringer i hjernen etter at den fysiske veksten er ferdig, på grunn av høyt fenylalanin eller lavt tyrosin.



BEHANDLING OG OPPFØLGING

I Norge er PKU-behandlingen sentralisert til Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Et eget PKU-team, med fagfolk fra ulike avdelinger, har ansvar for behandling og oppfølging av barn og voksne med PKU.

Ved igangsetting av behandling hos spedbarn med PKU, blir barnet og foreldrene innlagt på sykehuset. Senere kontroller skjer poliklinisk; innleggelser skjer bare unntaksvis. Fastlegen og helsesøster får informasjon om barnets diagnose, slik at foreldrene kan få nødvendig oppfølging der de hører hjemme.

Apotek, behandlingshjelpemiddelsentral og NAV må kontaktes for å få proteinerstatning, diettvekt og søknad om aktuelle støtteordninger.

Blodverdier og behandlingsområde

Diagnosen PKU stilles på grunnlag av mengden fenylalanin (phe-verdien) i blodet. En frisk person vil ha under 75 mikromol/liter (forkortes til $\mu\text{mol/L}$ eller μM). Når man på nyfødtscreeningen finner forhøyet fenylalaninnivå i en blodprøve fra et barn, blir barnet innkalt til Rikshospitalet for å starte behandling.

Hyperfenylalaninemi (HPA) betyr forhøyet fenylalanin i blodet. I praksis brukes betegnelsen når mengden av fenylalanin i blodet er så lite forhøyet at diettbehandling er unødvendig. I dag er det vanlig å starte diettbehandling hvis fenylalaninverdien er over ca $300 \mu\text{mol/L}$.

Vi gjør oppmerksom på at grensene for hvor høyt fenylalaninnivået i blodet skal være før behandling igangsettes, vurderes ut fra medisinsk kunnskap og hvilke analysemetoder som brukes i laboratoriet. anbefalt behandlingsnivå for fenylalanin varierer mellom ulike land. Mange steder har man forskjellige anbefalinger for barn og voksne.

I Norge anbefales det å holde fenylalanin i blodet

mellom 80 og $300 \mu\text{mol/L}$ ved PKU. For barn under 1 år og kvinner med PKU som planlegger svangerskap eller er gravide (maternell PKU), anbefales det å holde fenylalanin i blodet mellom 80 og $200 \mu\text{mol/L}$. Noen ganger vil ungdom og

voksne etter samtale med lege og klinisk ernæringsfysiolog likevel velge å ha verdier litt over $300 \mu\text{mol/L}$. Så sant verdiene følges nøye og ikke blir for høye, mener man at dette er uskadelig for de som har vært godt behandlet fra spedbarnsalder og som tar blodprøver regelmessig.

**FASTLEGEN
MÅ KJENNE TIL
DIAGNOSEN OG
BEHANDLINGEN**

Vi vet ikke om det finnes en eksakt verdi for når fenylalanin blir skadelig. Høye verdier i kortere tidsrom, for eksempel på grunn av en vanlig infeksjonssykdom er uskadelig, mens høyt fenylalaninnivå over lengre tid kan gi skade.

Alle med PKU må ta jevnlig blodprøver for å kontrollere fenylalaninnivået og tilpasse dietten. Blodprøvene tas fastende eller minst fire timer etter siste måltid. Blodprøven tas i fingeren, fire dråper plasseres på et filterkort, som tørkes i romtemperatur og sendes til laboratoriet ved Ny-



Blodprøver for å kontrollere nivået av fenylalanin tas i fingeren.

Betegnelsen	Behandlingsområde	Behandlingsområde for spedbarn og maternell PKU	Ubehandlet klassisk PKU	Ubehandlet mild PKU	Ubehandlet hyperfenylalaninemi (HPA)
Fenylalaninverdier i blod ($\mu\text{mol/L}$)	80-300	80-200	Over 1200	600-1200	150-600

Eplekake

Enkel, god og fri eplekake!

125 g margarin
90 g sukker
6 ss vann
1 1/2 ts bakepulver
evt 1 ts vaniljesukker
225 g proteinreduert mel
3-5 epler, helst faste syrlige typer
Eplemos: 6-8 ss
Sukker og kanel

Rør margarin og sukker hvitt og porøst. Rør inn vann og sikt i de øvrige ingrediensene. La deigen stå kaldt i minst 1 time, pakket i plast. Skrell eplene, fjern kjernehus osv. Skjær i tynne skiver. Klem deigen ut i en vanlig rund form, men spar litt av den. Klem den litt opp langs kantene. Smør rikelig med eplemos på bunnen. Dekk til med epler og strø over sukker og kanel. Lag gittermønster over kaken av resten av deigen. Stek kaken i 30-40 min., ved ca 190 grader.

Fra PKU-foreningen, www.pkuforeningen.no

Fransk grønn potetsuppe

4 porsjoner

320 g potet = 175 mg/7 enheter phe
155 g purre = 75 mg/3 enheter phe
75 g løk = 25 mg/1 enhet phe
1 liter grønnsaksbuljong
1/2 ts havsalt
1 dl kremfløte eller seterrømme = 100 mg/4 enheter phe

Potetene skrelles før de skjæres i terninger. Purren skjæres i tynne ringer og løken finhakkes. Kok opp buljongen, tilsett potetterningene og kok til de er nesten møre. Tilsett så purre og løk. La det hele småkoke til grønnsakene og potetene er helt møre. Mos suppen i en foodprocessor eller med en stavmikser. Hell suppen tilbake i kjelen og gi den et lett oppkok. Tilsett fløte eller rømme. Smak den til. Server med brød eller rundstykker. Hele oppskriften gir 375 mg eller 15 enheter phe.

Smoothie: Jordbær- og pæredrøm

1/2 kurv jordbær
2 modne pærer
6-8 isbiter
ca 3 dl Farris

Kjør først frukten og isbitene i hurtig mikseren. Bland deretter ut med Farris til ønsket konsistens. Denne drikken er søt og rund i smaken. Hele oppskriften gir ca 63 mg eller 2 1/2 enhet phe.

Fra www.frukt.no



For mye eller for lite fenylalanin?

Noen ganger kan man få i seg gal mengde fenylalanin på grunn av uhell eller regnefeil. Hvis man har spist for lite tidlig på dagen, bør det som mangler tas på ettermiddagen og kvelden. Hvis man har fått for mye fenylalanin til et måltid, bør man redusere fenylalaninmengden senere på dagen.

Start på nytt hver morgen, ikke reparer feil som skjedde i går. Ta heller en ekstra blodprøve og forklar på rekvisisjonen hva som har hendt. La den kliniske ernæringsfysiologen avgjøre om dietten må justeres.

Enkeltstående uhell er uskadelig. Men hvis uregelmessigheter i fenylalanininntaket gjentas ofte, blir det vanskelig å holde fenylalanin i blodet lavt og jevnt.

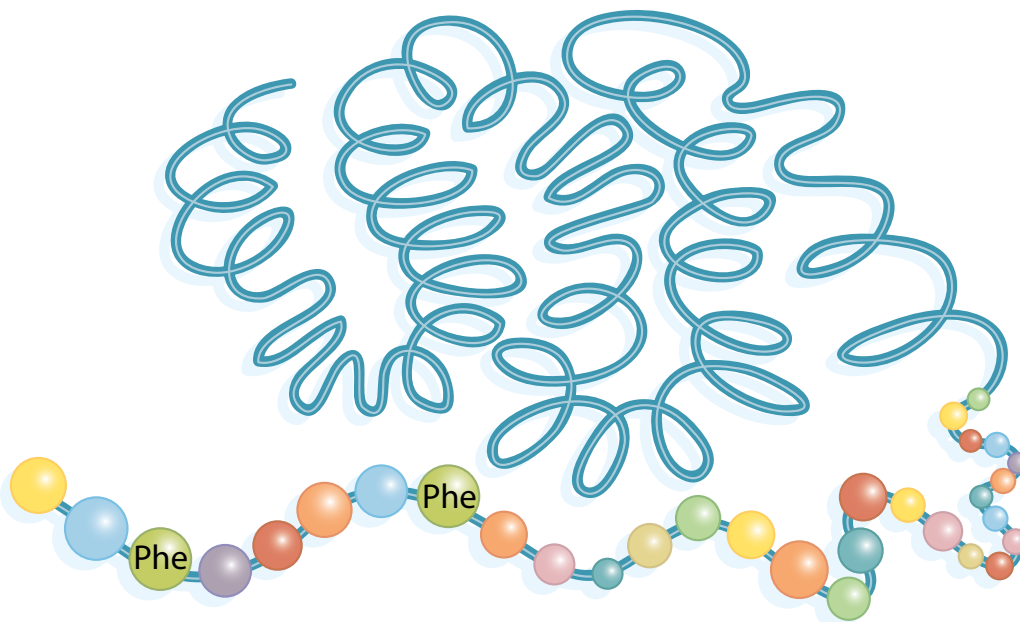
**FENYLALANIN
(PHE) I MAT MÅLES
I mg (MILLIGRAM).
FENYLALANIN
I BLOD MÅLES I
µMOL/L (MIKRO-
MOL PER LITER)**

Om protein og andre næringsstoffer

Kroppen får de næringsstoffene den trenger gjennom maten. Fett, protein og karbohydrat (stivelse og sukker) gir energi som er nødvendig for å holde cellenes funksjoner i gang, opprettholde kroppsvarmen og til bevegelse. En del brukes til vedlikehold og nydanning av kroppens ulike vev. Barn trenger mye næringsstoffer og energi for å vokse. For personer med PKU er proteinfattige spesialvarer en viktig energikilde. Energi måles i kilojoule (kJ) eller kilokalorier (kcal).

Protein fra mat brukes i hovedsak til å danne muskler og annet vev. Protein er laget av aminosyrer som er bundet sammen i lange kjeder eller tråder. Av minst hundre forskjellige aminosyrer i naturen, er ca 20 vanlige hos mennesket. Av disse er 8-10 livsnødvendige, eller essensielle, deriblant fenylalanin. De andre aminosyrene kan kroppen lage selv av de essensielle aminosyrene. For å få nok protein trenger personer som har PKU både en liten mengde naturlige

matvarer med protein, og dermed fenylalanin, i tillegg til en proteinerstatning uten fenylalanin.



Proteiner er lange kjeder av aminosyrer.

Hele den foreskrevne mengden fenylalanin skal spises, men man skal ikke ha mer. Man kan fritt bytte på måltidenes rekkefølge for å tilpasse dem til dagens gjøremål. På spesielle festdager kan noe fenylalaninholdig mat forskyves fra andre måltider til et større festmåltid med mer fenylalanin.

Proteinerstatning

Proteinerstatningen er både mat og nødvendig medisin for alle som har PKU. Mengden og typen som brukes er tilpasset alder, kroppsstørrelse og den enkeltes toleranse for fenylalanin. Det finnes flere produsenter og flere typer proteinerstatning. Det kan være pulver som ristes eller røres ut i vann, ferdig blandete drikker i porsjonspakninger, kapsler eller tablettar som svelges hele. Alle proteinerstatningene fås på blå resept.

Proteinerstatningene inneholder alle de nødvendige aminosyrene utenom fenylalanin. Noen aminosyrer, som tyrosin og tryptofan, er tilsatt i større mengder fordi de brukes til å lage viktige transmittorer i hjernen. Ved PKU er tyrosin en essensiell aminosyre.

Tilskudd av tran eller annen type fiskeolje (omega-3) skal tas daglig fordi PKU-dietten og de fleste proteinerstatningene ikke inneholder disse nødvendige fettypene.

Mange aminosyrer og vitaminer har gjennomtrengende lukt og smak. Noen velger derfor en smaksatt erstatning, andre foretrekker naturlige varianter. Å drikke erstatningen med sugerør eller rett fra flaske kan redusere lukten. Litt vann etterpå renser munn og svelg for ettersmaken.

Hvis man har problemer med å ta erstatningen, bør man vurdere å prøve en annen type eller forsøke å blande den ut med litt mer eller litt mindre vann.

Noen voksne bruker spesielle proteinerstatninger som tas i mindre mengder enn andre proteinerstatninger. Disse er ikke egnet for barn eller for kvinner som planlegger svangerskap. Denne typen proteinerstatning er aldri førstevalget i behandlingen. Personer som har en svært mild PKU trenger svært lite proteinerstatning, de tåler mye mer naturlig protein enn de som har såkalt klassisk PKU. Dette kan også gjelde personer som kan bruke medikamenter for å redusere fenylalanin i blodet.

**PROTEIN-
ERSTATNINGEN
ER BÅDE MAT OG
NØDVENDIG
MEDISIN**



Noen eksempler på proteinerstatninger som brukes ved PKU.

Kroppen trenger stadig påfyll av protein, og proteinerstatningen skal tas minst tre, gjerne fire eller fem, ganger daglig. Proteinerstatningen skal tas sammen med mat. Hele den foreskrevne mengden skal tas. Hver og en må finne sin måte: enten rett før, sammen med, eller rett etter maten. Det bør gå mindre enn 30 minutter mellom erstatningen og resten av måltidet.

Proteinholdig mat

Det daglige inntaket av fenylalanin angis i milligram og deles opp i enheter som fordeles på dagens måltider. Av praktiske grunner bruker mange litt mer fenylalanin til middag enn til andre måltider.

De fleste må beregne og veie proteinholdig mat, for å sikre at det blir nok - men ikke for mye - fenylalanin i løpet av dagen. Digital vekt er nødvendig i diettbehandlingen og fås fra behandlingshjelpemiddelsentralen.

Mat inneholder ulike mengder protein. Mest er det i kjøtt, fisk, ost, melk og nøtter. Kornvarer, belgfrukter (linsler, bønner og erter) og poteter har noe mindre. Frukt, bær og grønnsaker inneholder vanligvis lite protein og er godt egnet som kilde til naturlig protein ved PKU.

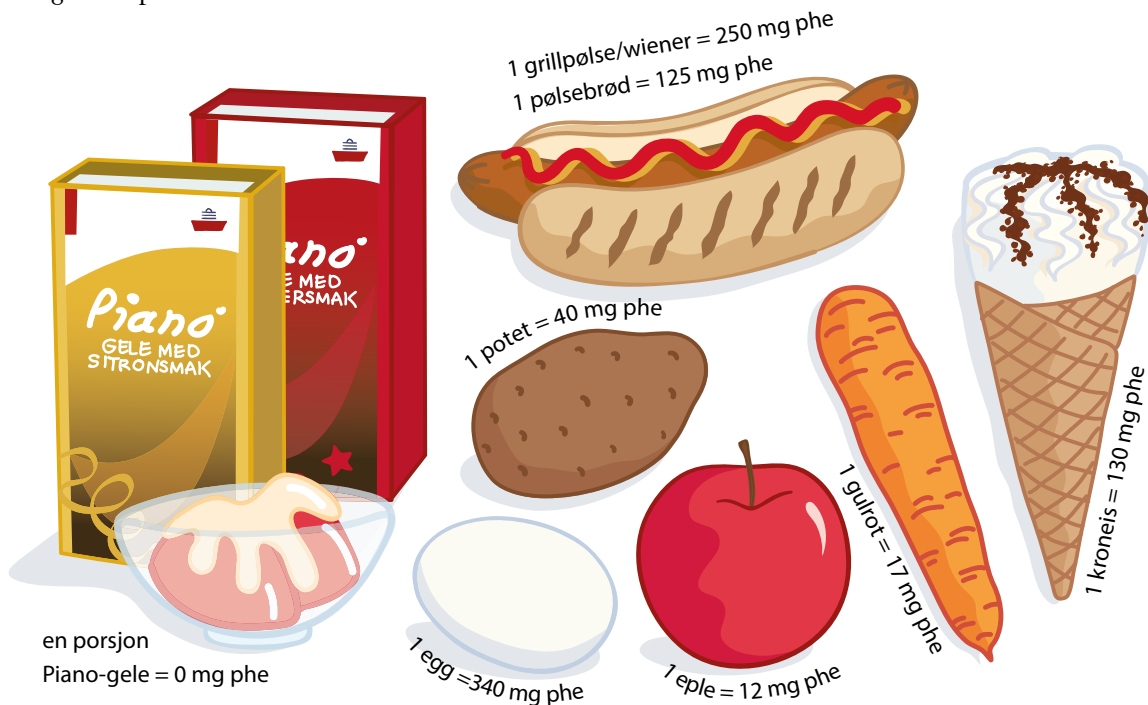
Mange kan spise det meste av frukt

Hvor mye mat gir 25 mg phe eller 1 enhet?

Proteininnhold i 100 gram av matvaren	Mengde av varen som gir 25 mg phe
0,5 g protein	100 g
1,0 g protein	50 g
1,5 g protein	34 g
2,0 g protein	25 g
3,0 g protein	17 g
4,0 g protein	13 g
5,0 g protein	10 g
6,0 g protein	8 g
8,0 g protein	6 g
10 g protein	5 g
12 g protein	4 g

og grønnsaker uten å veie porsjonene Alle som har PKU får lister over innholdet av fenylalanin i ulike matvarer. Disse listene omfatter et utvalg av vanlige matvarer. Når matvaren ikke er oppført fenylalaninlistene, beregnes 5 % av i proteinet som fenylalanin (phe).

**25 MG PHE FRA
MAT = EN ENHET**





Dette glutenfrie grovbrødet gir 20 mg phe per skive.

Les varedeklarasjonen og finn proteinmengde i 100 gram av matvaren. Finn igjen tallet i første kolonne i tabellen på side 14: neste kolonne viser hvor mye av mat varen som gir 25 mg eller en enhet fenylalanin.

«Frie matvarer»

Ved PKU kan noen matvarer brukes på samme måte som i et vanlig kosthold. Dette er mat som hovedsaklig består av fett, stivelse eller sukker, eller mat som brukes i så små mengder at proteinmengden blir ubetydelig (for eksempel krydder).

Matfett som margarin og olje er kilder til nødvendig fett i PKU-dietten. Smør og majones kan også brukes fritt.

Sukker inneholder ikke fenylalanin. Tradisjonelt har det vært mye sukker i PKU-mat, og mange bør nok forsøke å redusere sukkerinntaket. Sukker og andre varer med høyt sukkerinnhold (som honning, syltetøy, godteri og brus) gir mye energi og kan bidra til vektproblemer. Sukker tærer også på tennene, spesielt når det brukes mellom måltidene.

FØLGENDE KAN BRUKES I PKU-DIETT PÅ SAMME MÅTE SOM I «NORMALT» KOSTHOLD:

- Vann og mineralvann som Farris, kaffe og te
- Vanlig sukret saft og sukret brus, nektar, eplejuice/eplemost, vin
- Sukker, honning, melis og sirup, kakepynt av sukker
- Matolje, de fleste margariner, smør og smult
- Potetmel og vanlig maisennamel
- Lettmajones, majones, krydrete og smaksatte grilloljer
- Krydder og salt, MSG (smaksforsterker), friske og tørrete urter, hvitløk
- Eddik, ketchup, chilisaus, barbecuesaus, soyasaus, grønnsaksbuljong, sitrondråper, sukkerkulør
- Bakepulver, natron, hjortetakksalt, vaniljesukker
- Saftis og gelé (helst uten gelatin)
- Kunstige søtningsstoff utenom aspartam
- Rød saus og karamellsaus

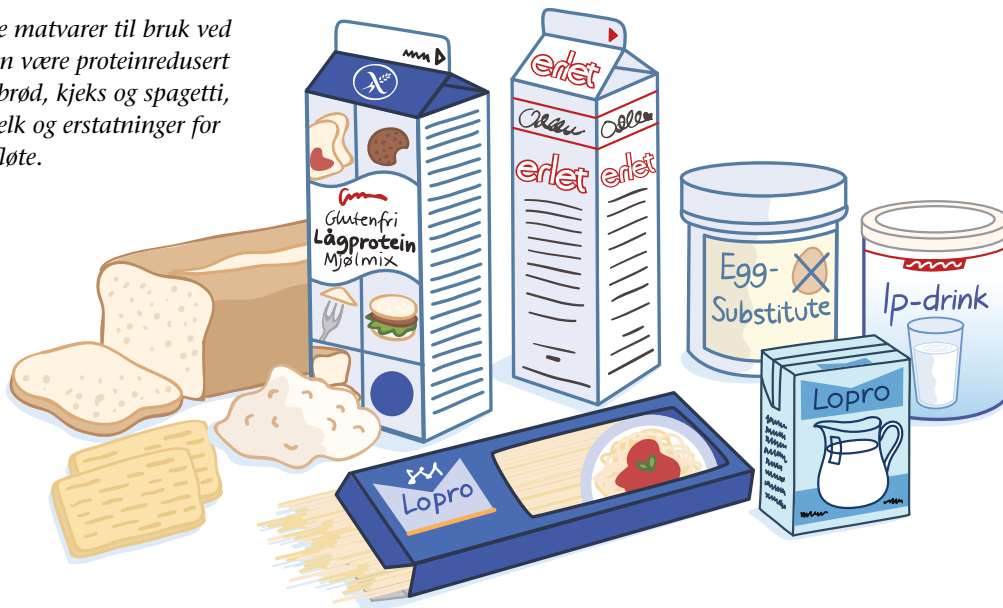
«fritt» betyr å bruke vanlige porsjoner

Proteinfrie spesialvarer

Siden det blir lite naturlige matvarer i PKU-kosten, er det nødvendig med spesialvarer for å få nok energi og bli mett. Spesialvarene gjør det mulig å lage mat som tilsvarer vanlig kosthold: brød, kaker, pasta osv. Spesialvarene skal være merket med at de er proteinfrie eller proteinreduerte.

- Proteinreduert mel erstatter vanlig mel til baking og matlaging. Stivelsesprodukt som potetmel og maisennamel kan også brukes.
- Ferdige bakervarer finnes som proteinfattige kjeks, knekkebrød og brød. Noen glutenfrie bakervarer er også proteinfattige (les varedeklarasjon).
- Pastaprodukter og ris av proteinreduert mel brukes til middager, salater og småretter.
- Spesialprodukter til matlaging letter tilberedning og gir maten mer «vanlig» smak og

Spesielle matvarer til bruk ved PKU kan være proteinreduert mel og brød, kjeks og spaghetti, PKU-melk og erstatninger for egg og fløte.



utseende. Blant disse matvarene hører melkeerstatninger som "PKU-melk", rismelk, og proteinfritt «yoghurtpulver». Eggerstatning, fløteerstatning og fiberprodukter av potet, psylliumskall/loppefrø og sukkerroer kan også være nyttig.

- Det finnes flere typer "PKU-melk", som kan brukes som drikkemelk og i matlagingen. De fås på blå resept.

Det største utvalget av spesialvarer finnes på internett, og leverandørene har gode ordninger for forsendelse i hele landet. Proteinfrie varer kan også kjøpes i noen større matvarebutikker og i velassorterte helsekostforretninger. Ofte må man spørre spesielt hvis man ønsker et større utvalg av spesialvarer.

Pass på!

Aspartam er et kunstig søtningsstoff som inneholder fenylalanin. Det brukes i lettbrus, lettsaft, sukkerfrie godter, tyggegummi, halspastiller og i noen medikamenter. I varedeklarasjoner kan aspartam være nevnt med navn eller med koden E 951 (aspartams E-nummer). Varer med aspartam er ofte merket med at de er en kilde til fenylalanin. Ved PKU bør man unngå søtningsstoffet aspartam. Andre søtningsstoff kan brukes. Ved bruk av søtet medisin, bør man undersøke om den inneholder aspartam. Hvis alternativer

**ASPARTAM
INNEHOLDER
FENYLALANIN**

uten aspartam ikke er tilgjengelig, kontakt klinisk ernæringsfysiolog som kan vurdere om dietten må justeres mens medikamentet tas.

«... og godteri spiser vi bare til fest...»

Mange typer godter kan spises selv om man har PKU. Alt som er laget av med rent sukker (og fett) kan brukes i PKU-dietten som i annet kosthold. Les varedeklarasjonen og velg bort det som ikke sikkert kan brukes!

Søtsaker av sjokolade, melk, fløte og nøtter er proteinholdige. Unngå varer som er søtet med

KJØKKENSKAPET KAN INNEHOLDE UVENTEDE PROTEINKILDER:

- Gjær er levende mikroorganismer og inneholder mye protein. Vær nøye med mengden og følg oppskriften.
- Gelatin inneholder protein, men det er usikkert hvor mye av dette proteinet som suges opp fra tarmen. Agar, alginater og guar gum er proteinfattige fortykningsmidler som erstatter gelatin i mange matvarer. Les varedeklarasjonen!
- Lettmargariner, for eksempel Brelett, er ofte tilsatt større mengder tørrmelk og skal ikke brukes. Les varedeklarasjonen!

aspartam. PKU-foreningen (se side 37) har god oversikt over hvilke typer godter som kan brukes. Snacks som potetgull og annet finnes i ulike varianter, noen med mye og andre med lite protein. Frisk, hermetisk eller tørket frukt og bær er fint til kos og hygge.

Alkohol

Ved PKU må man vite hva mat og drikke er laget av, dette gjelder også for alkoholholdige drikker. Ren alkohol er uten fenylalanin, men alkoholholdige drikker kan likevel inneholde protein. Blandete drinker kan være tilsatt lettbrus med aspartam eller protein i form av kremfløte, iskrem eller melk.

Øl er laget av korn og inneholder protein, mengden må innregnes i dagens proteinmengde. Vin inneholder lite protein.

Svangerskap og PKU

Rundt 1980 skjønte man at kvinner som hadde PKU men ikke fulgte diett, ofte fikk barn med alvorlige medfødte skader. Den gang ble diettbehandlingen avsluttet i

barne- eller ungdomsårene.

Høye fenylalaninverdier hos moren i løpet av svangerskapet kan føre til at barnet i morens mage vokser dårlig, får hjertefeil eller hjerne-skade. På grunn av faren for fosterskade, begynte man å gjenoppta diettbehandling hos kvinner med PKU som ønsket barn. Denne behandlingen kalles "maternell PKU".

Faren for skader er aller størst tidlig i svangerskapet, derfor anbefaler man at kvinnen har stabilt lavt fenylalanin i blodet før hun blir gravid. Kvinnen og hennes partner oppfordres til å kontakte behandlerne på Rikshospitalet for å få informasjon og hjelp til den ekstra strenge dietten før hun slutter med prevensjon. Alle seksuelt aktive kvinner med PKU bør bruke prevensjon for å unngå at de blir gravide uten at det er planlagt.

Barnet vil vanligvis ikke få PKU, siden tilstanden må arves både fra moren og faren. Se kapitlet om genetikk.

Gravide kvinner med PKU følges tett av behandlerne på Rikshospitalet gjennom hele svangerskapet.

**KVINNER SOM ER
GRAVIDE, MÅ
FØLGE DIETTEN
SVÆRT NØYE**



I tillegg følger de vanlig svangerskapskontroll hos lege eller jordmor på hjemstedet. Det er vanlig å føde på den fødeavdelingen som er nærmest der man bor. Risikoen for skader hos barnet er ikke økt når moren følger streng diettbehandling.

Er livslang behandling nødvendig?

Dette er et av de sentrale spørsmålene vedrørende PKU i dag. Da man begynte med behandling for maternell PKU, fortalte kvinnene som gjenopptok dietten at de ble mer opplagte og følte seg bedre. Det ble rapportert om mindre hodepine, mindre psykiske plager, bortfall av vond kroppslukt og jevnere humør. Disse erfaringene er en av årsakene til at man i dag anbefaler livslang behandling til alle.

Erfaringen viser at også voksne kan få plager hvis de avslutter behandlingen (se side 7). Enkelte kjenner ubehag alt ved verdier over 300-500 $\mu\text{mol/L}$, mens andre ikke merker forskjell selv når verdien har ligget svært høyt (over 1000) i lang tid.

Selv om mange med PKU selv ikke merker forskjell på om fenylalanin i blodet ligger høyt eller lavt, kan pårørende ofte fortelle om bedre humør, mindre irritasjon og mer overskudd og arbeidskapasitet når behandlingen følges. Vi har også eksempler på nevrologiske tegn som skjelvinger (tremor), krampelignende anfall og dårlig balanse hos voksne som har hatt svært høye verdier over tid. Når behandlingen gjenopptas kan slike nevrologiske tegn bedres selv etter flere år uten diett.

Nyere forskning viser at høyt fenylalanin påvirker hjernen i det daglige, både hos barn og voksne. Nevropsykologiske studier og undersøkelser av hjernen viser at både gjennomsnittsnivået i småbarnsalderen og fenylalaninverdien den dagen undersøkelsen gjøres, har betydning. Graden av påvirkning varierer, men det finnes foreløpig ingen metode som kan si om noen kan tåle høyt fenylalanin over tid uten å få skader (se også kapittel om forskning, side 31). Undersøkelser

som dette gjøres foreløpig kun som forskning. Derfor opprettholdes anbefalingen om livslang behandling for alle.

Bør personer med sent oppdaget PKU ha behandling?

Hvis diettbehandlingen starter etter at man har utviklet hjerneskade på grunn av PKU, kalles det "sen behandlingsstart". I Norge er de fleste med sen behandlingsstart født før nyfødtscreeningen startet i 1969 (screeningen var landsomfattende fra 1975). Noen få barn med PKU prøvde diettbehandling alt fra slutten av 1950-tallet. De som hadde diett tidlig i barneårene, fikk mindre hjerneskade enn de ville hatt uten behandling. Bare de færreste ble den gang oppdaget så tidlig at behandlingen kunne forebygge hjerneskade eller utviklingshemning.

Screening og behandling er fremdeles ikke tilgjengelig overalt i verden. Flere barn med ubehandlet PKU har kommet til Norge sammen med familiene sine de siste årene. Så snart man finner ut at et barn har PKU, blir diettbehandling igangsatt for å forhindre at skadene utvikles videre.

I Norge begynte man å tilby behandling av voksne med hjerneskade på grunn av sen eller manglende behandling, midt på 1980-tallet. Slik sen behandlingsstart vil ikke reparere større hjerneskader. Men erfaring og forskning viser positiv effekt av behandlingen hos de fleste. Behandlingen kan redusere adferdsproblemer og selvskading. Personen blir roligere, konsentrasjon og oppmerksomhet bedres og sjenerende kroppslukt blir borte. Endringene er størst når man setter i gang diettbehandling hos mindre barn. Sannsynligvis er årsaken at «forgiftningstilstanden» i kroppen blir opphevet. Med bedre balanse mellom de ulike aminosyrene i blodet, blir det mindre fenylalanin i hjernen og mengden transmittere (signalstoffer i hjernen) blir mer normal. Dette er svært viktig for psykisk velvære og trivsel.

*Livslang diettbehandling
anbefales til alle med PKU*

Å LEVE MED PKU



Å få et barn med spesielle behov medfører ekstra belastning for familien. Mange foreldre forteller at de bekymrer seg for barnets utvikling, og for om de greier å følge opp behandlingen godt nok. Dietten er arbeidskrevende med ekstra planlegging og beregning av det som skal spises og er blitt spist. Kunnskap er en viktig forutsetning for å mestre dette.

Alderstilpasset informasjon til barnet er en oppgave for foreldrene, gjerne med støtte fra fagfolk. Barn med PKU trenger opplæring slik at de litt etter litt kan overta ansvaret for behandlingen selv. Det finnes muligheter for å forklare og fortelle om PKU i ulike situasjoner og aktiviteter, for eksempel når foreldre og barn lager mat sammen. Bilder fra PKU-dager på Rikshospitalet eller samlinger i PKU-foreningen kan også være fine innfallsporter.

Lærings- og mestringsentrene ved lokale sykehus har jevnlig kurs og samtalegrupper for foreldre som har barn med funksjonshemninger og for

ÅPENHET FREMMER POSITIVE HOLDNINGER

personer som selv har en kronisk sykdom eller tilstand. Mange har nytte av å delta på slike arrangementer.

Det er viktig å huske på at den som har PKU er frisk, og kan delta i aktiviteter og sosialt samvær som andre, selv om maten må

tilrettelegges så dietten kan følges.

Informasjon til omgivelsene

Å informere om PKU er aktuelt hele livet. I starten er det først og fremst de nærmeste, familie og venner, som spør og trenger informasjon.

Hva og hvor mye man ønsker å si vil variere. Vår erfaring er at informasjon fremmer positive holdninger, hindrer misforståelser og er viktig for å forebygge fremtidige problemer. De aller fleste har gode erfaringer med åpenhet om diagnosen. PKU er en skjult funksjonshemning som ikke synes, men som likevel i sterk grad er til stede i personens liv. I en del situasjoner er det en fordel at PKU ikke synes, men i andre kan det være en ekstra utfordring.

Det er viktig at barn har visshet om at de voksne rundt dem kjenner til PKU. På denne måten slipper de å bruke unødvendig tid og energi på å bekymre seg, og de vet at de kan få hjelp i situasjoner der det trengs. Personalet i barnehagen, og etter hvert på skolen, må ha noe kunnskap om PKU og hvordan det behandles og følges opp.

Noen ganger kan fagfolk fra Senter for sjeldne diagnoser bistå med informasjon til barnehage eller skole. Det gjøres da en grundig planlegging i forkant, slik at aktuelle fagfolk og instanser i brukerens lokalmiljø blir involvert. Moderne kommunikasjonsmidler gjør det også mulig å gjennomføre slike møter som videokonferanse.

Mange foreldre velger å orientere om barnets situasjon på foreldremøte både i barnehagen og på skolen. Det vil også være nødvendig å informere klassekamerater og venner. Ofte blir vennene gode støttespillere i møte med andre barn og voksne. Har barnet en fritidsaktivitet, kan det være nødvendig å informere ledere.

Voksne forteller at det er lettere å følge dietten når de selv er åpne og forklarer til venner og arbeidskollegaer hvorfor de må spise spesiell mat.

Spedbarnsperioden

Det tas blodprøve, screeningprøve, av alle nyfødte i 3. levedøgn. PKU er en av mange diagnoser som nyfødte barn blir testet for. At prøven noen dager senere kan vise et resultat som får innvirkning på hele fremtiden til barnet, foreldrene og søsken, er det svært få som tenker på når den tas. Derfor opplever mange foreldre det som et sjokk når de, etter omtrent en uke, får en telefon fra Rikshospitalet om at barnet har PKU og må legges inn på Rikshospitalet for å starte behandling. Mange beskriver dette som en «uvirkelig» tid, med mange og motstridende følelser. Det er vanlig å føle både sorg, sinne, usikkerhet og bekymring. Selv om alle foreldre opplever situasjonen på sin egen måte, vil de fleste snart begynne å se framover.

Det første sykehusoppholdet varer vanligvis i en til to uker. Da har barnets fenylalaninverdier falt til behandlingsnivå, og mengden av proteinerstat-

ning og morsmelk er tilpasset barnets behov. Foreldrene har fått informasjon og opplæring slik at de selv kan være trygge og ta ansvaret for barnets diettbehandling hjemme. Foreldrene lærer også å ta blodprøver som de sender til Rikshospitalet.

**SPEDBARN BLIR
GLAD I FLASKEN
MED PROTEIN-
ERSTATNING,
OG SKIFTING
MELLOM FLASKE
OG BRYST GIR FÅ
PROBLEMER**

De fleste spedbarn blir glad i flasken med proteinerstatning, og skifting mellom flaske og bryst gir vanligvis få problemer. Ekstraarbeidet med tillaging av proteinerstatning, veiing, måling og blodprøvetakning blir etter hvert mer rutinemessig.

Selvfølger vil mange bekymre og engste seg over hva sykdommen innebærer for barnet fremover. Noen foreldre forteller at ansvaret for at barnet ikke skal utvikle hjerneskade kan tyngte dem, men likevel vil gleden over barnet

overskygge de fleste bekymringene. Foreldrene kan ha nytte av samtaler for å bearbeide tanker og følelser rundt det å ha fått barn med PKU. Fastlegen, helsestasjonen eller BUP på Rikshospitalet kan kontaktes for slik bistand. Mange forteller at det beste var å møte andre foreldre gjennom Den norske PKU-foreningen.

Det er viktig at begge foreldrene kan dietten, slik at de både kan avlaste hverandre og ha ansvar for barnet alene, når det er nødvendig. Også andre voksne som i kortere eller lengre tid har ansvar for barnet, må kunne nok om dietten til at barnet kan få den maten det trenger. Det vil gi trygghet i samværet med barnet, og kan gi foreldre mulighet for barnepass og avlastning

Førskolealder

Etter hvert som barnet vokser til, endres utfordringene. I småbarnsperioden er barn preget av stor nysgjerrighet og aktivitet. Det er ikke alltid like lett å følge med i alt barnet foretar seg. De fleste vil oppleve at barnet får tak i mat det ikke skulle ha. Men nesten alltid kan fenylalaninmengden rettes opp gjennom tilpasning av måltidene resten av dagen.

Barna lærer fort hva de kan spise, men det kan være vanskelig for små barn å forstå at også



mengdene må begrenses.

Mange «PKU-foreldre» påpeker at det er viktig å ikke la mat og spising bli en kamparena. Blir vanskelighetene store, kan det være nyttig med en samtale med andre foreldre og eventuelt profesjonell rådgivning.

Som andre barn, skal barn med PKU venne seg til mat med ulik smak, konsistens og farge. Samtidig må de lære at foreldrene eller andre voksne skal «godkjenne» all mat og drikke før barnet selv får noe. Det kan være lurt at barnet lærer at det bare får spise fra sin egen tallerken. Barnet må også lære å godta at andre spiser mat det selv ikke kan få.

Små barn lærer hva som er «god mat» ut fra det de blir vant til og det de ser foreldre, søsken og jevnaldrende spise. Det er viktig at barn med PKU tidlig får delta i felles måltider sammen med familien, selv om alle ikke spiser det samme hele tiden.

Frukt og grønnsaker bør være en fast del av dagens måltider. For at barn med PKU skal bli glad i frukt og grønnsaker, bør det spises av hele familien.

Barnehage

De fleste barn tilbringer kortere eller lenger tid i barnehagen før de begynner på skolen. Uansett om man til daglig er hjemme eller i barnehage, er kontakt med jevnaldrende viktig for at barn skal lære sosiale spilleregler. For barn med PKU er det også viktig og positivt å venne seg til at de må spise sin egen mat og ta proteinerstatning når de spiser andre steder enn hjemme. Barnehagen kan medvirke til at foreldrene tør å la andre voksne ta hånd om behandlingen. Men foreldrene må likevel få vite om alt barnet har spist i løpet av dagen.

Ettersom barn med PKU trenger hjelp og tilrettelegging ved alle måltider, søker de fleste barnehager om ekstra personalressurser. I tillegg til den informasjon og opplæring barnets foreldre gir, kan personalet trenge veiledning fra fagfolk. Her kan Senter for sjeldne diagnoser være behjelpelig. Selv om alle barn har rett på barnehageplass, kan det noen steder fremdeles være vanskelig å få plass. Barn med nedsatt funksjonsevne har rett til prioritet ved opptak i barnehage. Det skal foretas

en sakkyndig vurdering for å vurdere om barnet har nedsatt funksjonsevne. Kommunen har ansvaret for at barn med rett til prioritet får plass i barnehage

Den sakkyndige vurderingen foretas av kommunens pedagogiskpsykologiske tjeneste (PPT). Foreldre kan på eget initiativ ta kontakt med PPT. Tilretteleggingen av mat og måltider er medisinsk nødvendig ved PKU. Noen barn med PKU vil i tillegg ha behov for spesialpedagogisk hjelp på grunn av oppmerksomhetsproblemer eller konsentrasjonsvansker. Utredning av eventuelle særskilte behov hos barnet gjøres av PPT, slik at hjelp kan settes inn tidlig (jmf Opplæringsloven § 5-7).

Noen voksne med PKU har fortalt at de som barn opplevde for stort fokus på problemer og utfordringer knyttet til dietten i barneårene. Vær derfor oppmerksom på ordvalg, tidspunkt og hvor ofte slike tema tas opp. Den daglige samtalen mellom foreldrene og barnehagepersonalet skal ikke domineres av spørsmål om spising og mat, men om dagens aktiviteter og hva barnet har opplevd. Mange barnehager bruker en egen meldingsbok, der beskjeder om inntak av mat blir formidlet uten at barnet behøver å høre på det. Mange sender også alt som ikke er spist i matpakken eller

druknet av proteinerstatningen, med hjem. Slik får foreldrene oversikt og mulighet til å holde regnskap over hvor mye fenylalanin barnet har fått i seg den dagen. Det er likevel viktig at personalet i barnehagen kjenner godt til PKU og at de er trygge på hvilken mat barnet kan spise.

Skolealder

I 8-9-årsalderen begynner barn å se seg selv i forhold til andre. De blir mer bevisst på likheter og forskjeller. Som en følge av dette vil de også stille flere spørsmål om PKU og hvorfor de må spise annen mat enn andre. Noen kan i perioder reagere med både sinne, tristhet og uro. Noen bruker mye krefter på å skjule sin PKU, hvordan de skal unngå at andre legger merke til at de tar proteinerstatning og at maten deres ser litt annerledes ut. Da er det viktig å være lydhør og hjelpe barnet til å sette ord på det som oppleves vanskelig.

**PERSONALET
I BARNEHAGEN
KAN TRENGE
VEILEDNING FRA
FAGFOLK**

Barnet må likevel skjønne at behandlingen er nødvendig. Å lytte og anerkjenne barnets tanker og følelser er av stor betydning. I slike sammenhenger er det viktig at PKU verken blir bagatellisert eller overdramatisert, og at barnet får hjelp til å vise åpenhet om PKU og behandlingen. Det er ikke synd på barnet som får den behandlingen det trenger for å forbli frisk.

Barneskolen

Skolestarten må planlegges for at man skal få til en god overgang. Vi anbefaler et overføringsmøte mellom barnehage og skole i god tid, minst et halvt år før skolestart.

Noen elever med PKU trenger voksenhjelp for å ta proteinerstatningen og spise matpakken. Det er viktig at barnet blir vant til å ta proteinerstatningen i forbindelse med måltider i løpet av skoledagen. Samarbeid, tilrettelegging og planlegging er spesielt viktig i situasjoner som medfører mat og drikke, for eksempel skoleturer, i mat- og helsefag, på leirskole og ved sosiale arrangementer på skolen.

På samme måte som i barnehagen anbefales åpenhet i skolen. Når resten av klassen/gruppen skal informeres om PKU, kan barnet selv være med på å bestemme hva som skal sies og hvordan det skal legges fram. Når medelevene får gode forklaringer, blir de på et vis ferdige med saken. Medelever kan være god støtte for eleven med PKU hvis det for eksempel kommer «dumme» spørsmål og kommentarer fra personer som ikke kjenner tilstanden.

I skolealderen blir det stadig mer populært med vennebesøk og overnattinger. Barn med PKU deltar i slike aktiviteter som andre, men foreldrene må ofte bidra med ekstra informasjon og oppfølging. Inkludering og deltagelse, nødvendig tilrettelegging eller hensyn ved besøk og overnatting, angår ikke bare barn med PKU. Derfor kan det være et viktig tema på et foreldremøte.

Noen barn med PKU har problemer med konsentrasjon, oppmerksomhet og/eller uro selv om behandlingen følges til punkt og prikke.

Barn trenger voksne som lytter og hjelper med å sette ord på ting som oppleves vanskelig



Barn har ulike utgangspunkt og behov. Hvordan skolene velger å legge til rette for hvert enkelt barn, vil være forskjellig. Henvisning til PPT vil være aktuelt ved større problemer.

Skolefritidsordningen (SFO)

Alle skoler er pålagt å ha en skolefritidsordning for elever til og med 4. skoleår. Informasjon og opplæring av personalet på SFO eller aktivitetsskolen er viktig. Man har ikke samme rettigheter for tilrettelegging i SFO som i skolen. Foreldrene må ofte ta initiativ til samarbeid selv. Man kan dessverre ikke alltid forvente at informasjon man gir til skolen, automatisk går videre til SFO. God informasjon og vilje til samarbeid kan løse mange problemer før de oppstår.

Ungdomsskolen

Overføring av informasjon mellom de ulike trinnene i skolen skjer ikke automatisk. Foreldrene må passe på at dette blir gjort. De fleste får mange nye klassekamerater i ungdomsskolen. Ved behov for informasjon til medelever, bør

den unge være den viktigste premissleverandør for hva som skal sies. Har det vært åpenhet fra barneskolen av, er det lettere å fortelle om PKU på en naturlig måte også i ungdomsskolen. Spesielt viktig blir tilrettelegging i faget mat og helse.

Mange elever søker om utvidet tid på heldagsprøver, tentamener og eksamen, blant annet for å kunne ta proteinerstatning og spise når de trenger.

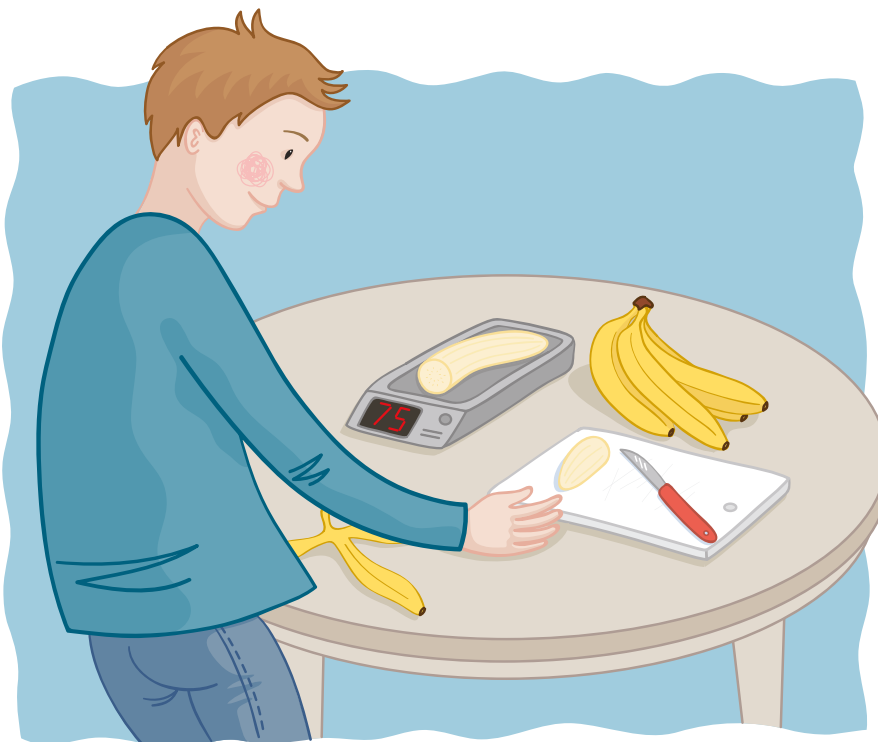
**OVERFØRING AV
INFORMASJON
MELLOM DE ULIKE
TRINNENE
I SKOLEN SKJER
IKKE AUTOMATISK**

«Å slippe taket»

Det finnes flere eksempler på foreldre som utvikler et svært tett og beskyttende forhold til barn med en kronisk sykdom som PKU. Det kan gjøre barnet mindre selvstendig. Det er derfor både viktig og klokt å lære å "slippe taket" og stole på barnets evne til å klare seg selv. Gradvis må foreldrene overlate ansvar til barnet.

All erfaring viser at dette er en prosess som må starte mens barnet er lite. Ved å stole på hverandre vil man bygge tillit og trygghet.

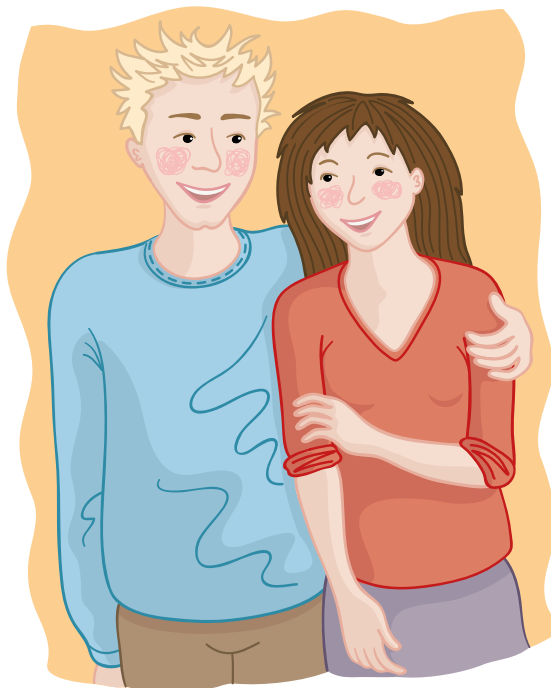
Barnet trenger forståelse for at det er vanskelig å



*75 g banan
veies opp, det
gir en enhet
eller 25 mg phe.*

ha PKU, men, likevel, det får man ikke gjort noe med. Vær sammen om å lage gode rutiner og finne svar på vanskelige spørsmål, slik at PKU kan ta mindre plass i hverdagen. Barn vil alltid tøy grenser og prøve nye ting og det er viktig at de prøve det ut på annet en mat. Egen kunnskap om PKU vil være til god hjelp.

Overføringen av ansvar fra voksne til barn vil variere fra familie til familie. Ved å treffe andre i samme situasjon kan man lære mye av hverandre. Et praktisk tips til begynnende ansvars- overtaking er å la barnet være med på å lage mat. Først lærer det kanskje å veie pålegg eller lage i stand proteinerstatningen. Større barn kan for eksempel få ansvar for å lage en kake som alle i familien kan spise. Ta gjerne barnet med når PKU-mat skal bestilles, slik kan barnet bestemme litt selv og lære hvordan det gjøres.



Ungdomstiden

Puberteten er utfordrende for de fleste. Ungdom har behov for å stå på egne ben, utfordre autoriteter og bli selvstendige. Det å føle seg annerledes, kan for mange være vanskelig og sårt. For ungdom er det svært viktig å høre med og være lik de andre i gjengen. Mange unge kan oppleve at dietten er det som skiller dem fra de andre. Dette kan medføre at de unge slurver med dietten. Da blir det viktig å hjelpe ungdommen til å se at andre også har spesielle ting å ta hensyn til, det være seg allergier, annen sykdom, lese- og skrivemvansker eller familieproblemer. Mange foreldre forteller at ungdommer som har en kronisk tilstand, ser ut til å utvikle større forståelse og empati med andre.

Mange foreldre vil oppleve at ungdom glemmer, nekter eller ikke orker å følge dietten. Da kan det være lurt at foreldrene «trår varsomt», slik at ikke ungdommen velger nettopp PKU-behandlingen som området hvor de vil demonstrere sin selvstendighet overfor foreldrene. I ungdomstiden kan det være godt å ha noen andre voksne å snakke med, i tillegg til mor og far. For eksempel kan helsesøster, PPT og/eller eldre ungdommer

Den ene spiser 650 mg phe, den andre 4000 mg phe hver dag. Kan du se hvem som har PKU?

som selv har PKU, være gode støtte-spillere.

Også foreldre kan ha behov for råd og veiledning. Ofte vet ungdom mindre om sin tilstand enn det de voksne tror. Både fagfolk og foreldre må bidra med saklig og god informasjon om PKU og behandlingen. Noen ganger kan det være nyttig å treffe andre unge med PKU som har vært gjennom denne fasen.

**FORELDRE MÅ
«SLIPPE TAKET»
OG STOLE
PÅ BARNET**

Ungdommer trenger:

- Foresatte som er tydelige og setter grenser
- Minst én voksen person de kan stole på og snakke med
- Å trives på skolen
- Venner
- Fritidsinteresser
- Å få lov å gjøre egne valg
- God selvfølelse
- Å bety noe for andre, ikke bare vurderes ut fra prestasjoner.

Videregående opplæring

De fleste unge går tre til fire år i videregående opplæring, avhengig av om de velger studieforberedende eller yrkesfag.

Når ungdommen starter på videregående skole, må man gi skolen nødvendig informasjon om diagnosen, og eventuelt søke om spesiell tilrettelegging i skolehverdagen på nytt.

Søknaden om utvidet tid til heldagsprøver, tentamen og eksamen må sendes på nytt, selv om det ble godkjent i ungdomsskolen.

Utdanning og yrkesvalg

Unge og voksne med PKU velger vanligvis utdanning og yrke helt ut fra egne evner og interesser. Enkelte forteller likevel at tilstanden har påvirket deres yrkesvalg. Siden personer med PKU vanligvis ikke blir godkjent for militærtjeneste på grunn av behovet for spesiell diett, kan yrker som krever gjennomført militærtjeneste være vanskelig å oppnå. Mange velger bort yrker der de føler at det blir vanskelig å følge dietten, for eksempel yrker med mye matlaging eller svært uregelmessig arbeidstid.

Råd om utdanningsmuligheter og arbeidsområder som kan passe den enkeltes interesser og evner, kan man få av veileder på skoler eller via internett. PPT og NAV kan også gi råd (se side 34). Hvis helsemessige problemer påvirker arbeidsførheten eller utdanningsmulighetene, finnes det muligheter for spesielle ordninger og tilrettelegging. PPT og NAV er riktig instans å henvende seg til.

Søsken

Når barn får en søster eller bror med en kronisk sykdom, vil det ofte bety store omveltninger.

Rollene i familien og rutinene i hverdagen endres. Hvordan søsken reagerer og hvilken betydning dette får, varierer fra familie til familie, men det er noen fellestrekk.

Både store og små barn er følsomme for stemninger og voksnes bekymring. Hvis eldre søsken ikke får forklaring på hvorfor foreldrene og den nyfødte er på sykehus, eller hva den lille feiler og trenger, vil de ofte lage sine egne forklaringer. Og fantasien kan være mye mer skremmende enn

virkeligheten. Barn skjuler ofte slike følelser og bekymringer for å skåne foreldrene. Det kan i stor grad motvirkes ved at søsken får ta del i det som skjer. Å vite gir trygghet og forutsigbarhet.

De fleste søsken ønsker å bidra ut fra sine forutsetninger. Ved å lære om PKU og behandlingen vil de kunne være god støtte for en bror eller søster.

Søsken opplever ofte at PKU krever mye tid og at barnet som har PKU får så mye oppmerksomhet fra foreldrene at de selv får mindre. Da kan det være godt å ha slekt eller venner som kan bidra med barnepass eller annen praktisk støtte. Det kan gi foreldrene mer tid og overskudd til alle barna i familien.

Mange søsken opplever det som godt at andre voksne rundt dem også vet om PKU. Det kan gi dem voksne samtalepartnere som forstår og kan ta imot frustrasjoner uten å bli såret, slik de er redd foreldrene vil bli.

For mange er det ekstra fint å treffe andre søsken som er i samme situasjon, for eksempel gjennom PKU-foreningen.

Mat - en del av det sosiale livet

Maten er viktig for den daglige trivsel; den skal smake godt og den skal gjøre oss godt. Særlig for voksne er samvær rundt bordet viktig, enten for å markere noe eller bare ha det hyggelig sammen, for å vise gjestfrihet eller for å forsterke sosiale bånd. Å følge en streng diett hver dag, hele livet, er krevende, og det kan bli en utfordring i sosiale og mellommenneskelige situasjoner.

Derfor er det viktig at man alltid føler seg likeverdig og inkludert ved festmåltider og hyggestunder hjemme. Når man skal bort, er det ofte lurt å spørre om hva som skal serveres, slik at man kan planlegge, ta med passende mat selv, eller gi råd om hvordan maten kan ordnes. Siden behandlingen er medisinsk nødvendig, burde man ikke føle seg til bry eller være flau over å si ifra. Å tilpasse felles mat slik at også den som følger PKU-diett finner noe å spise, blir lettere hvis ulike matvarer serveres hver for seg og ikke blandet.

**MÅLTIDER OG
PROTEIN-
ERSTATNING
BØR TILPASSES
TRENINGSTIDENE**



Hvis potet og grønnsaker tilberedes litt mer spennende, føles det ofte mindre vanskelig å velge bort fisk og kjøtt. Med fantasi, godvilje og noen justeringer kan både hverdagsmat og selskapsmenyer tilpasses så personer på PKU-diett også kan nyte mye av det som serveres.

PKU og fysisk aktivitet

Alle som skal bygge opp eller vedlikeholde kondisjon og muskelmasse, trenger væske, protein og energi (kalorier) etter en treningsøkt. Erfaring fra aktive ungdommer og voksne med PKU, tyder på at dette er ekstra viktig for den som lever på PKU-diett. Mange forteller at de går raskere «tom» enn treningskamerater, og at de blir uforholdsmessig slitne hvis de ikke er påpasselige med å spise og drikke både før og rett etter trening.

Dagens måltider og proteinerstatningsporsjoner kan forskyves for å tilpasses treningen. Større måltider kan deles opp så man får noe mat med fenylalanin (enheter) og proteinerstatning en stund før trening og noe innen ½ time etter at aktiviteten er avsluttet.

Oppbygging og restitusjon av muskler er størst i timene like etter fysisk aktivitet, derfor bør måltidet etterpå inneholde både litt naturlig protein (enheter) og proteinerstatning.

Mat som egner seg til bruk i løpet av lengre treningsøkter eller rett etter, kan være banan eller litt PKU-brød med phe-holdig pålegg i tillegg til proteinerstatning. Nok væske er alltid viktig. Hvis man i tillegg til vann trenger påfyll av energi i løpet av en treningsøkt, kan saft eller sportsdrikker uten protein brukes.

Ferie og reiser

Reiser medfører behov for planlegging og tilrettelegging ved PKU. Det viktigste er å ta med proteinerstatningen og de spesialproduktene man jevnlig bruker. Det er alltid lurt å ha proteinerstatning og lavproteinbrød til minst 2-3 døgns forbruk lett tilgjengelig slik at man ikke risikerer å stå på reisemålet uten proteinerstatning og mat.

På flyreiser krever sikkerhetskontrollen legeerklæring for å ta med flytende proteinerstatning som håndbagasje. NB! Innpakning med produkt-



På flyreiser krever sikkerhetskontrollen legeerklæring for å ta med proteinerstatning som håndbagasje.

navn og innholdsdeklarasjon er viktig. Til utlandet bør man ha med en legeattest, på engelsk eller på landets språk. Der står det at man har PKU og må bruke proteinerstatning. Attesten brukes hvis man blir stoppet i tollen eller om man skulle trenge legebehandling, medisiner eller sykehusinnleggelse.

PKU-foreningen har også kortfattet informasjon om sykdommen og dietten på ulike språk, for eksempel til bruk ved restaurantbesøk.

PKU og infeksjonssykdommer

Ved sykdom, spesielt infeksjonssykdommer med feber og oppkast, vil fenylalanin i blodet ofte stige. Feberen gjør at kroppen (stoffskiftet i cellene) kommer i en nedbrytningstilstand (katabol fase), slik at proteiner i musklene frigjøres og aminosyrer kommer over i blodet. Ved kortvarig stigning på grunn av omgangssyke eller influensa justerer man vanligvis ikke dietten. Men ved langvarig sykdom kan det bli nødvendig med endringer.

Det er viktig å få nok væske og energi (kalorier) mens man er syk: bruk saft, brus eller te med sukker. Når sykdommen er over, vil mange kunne få lave eller ustabile fenylalaninverdier en periode. Noen kan trenge litt ekstra fenylalanin en periode for å bygge opp igjen reservene som sykdommen tok. Dette avgjøres på grunnlag av blodprøvesvarene.

Ved oppkast bør man hoppe over proteinerstatningen inntil breknin- gene har gitt seg. Det kan ta et par dager før man igjen klarer vanlig mengde mat og proteinerstatning. Ved annen sykdom bør man, så sant det lar seg gjøre, ta vanlig mengde proteinerstatning.

Ved bakterielle infeksjoner bør man få antibiotika raskt, ikke vent med legebesøk til man er blitt

”skikkelig dårlig”. Det kan være lurt å vaksinere seg mot influensa.

Tannhelse

PKU-kosten inneholder vanligvis mer sukker enn et vanlig norsk kosthold. I tillegg kleber protein-reduisert melmat som brød og pasta seg lett til tennene. Dette kan øke faren for tannråte (karies). Regelmessige måltider, uten småspising innimellom, reduserer risikoen for hull i tennene. Drikke mellom måltidene bør helst være vann. Daglig renhold i form av tannpuss og tanntråd er viktig.

Regelmessig kontroll og forebyggende behandling, hos tannlege eller tannpleier, bør avtales minst 2 ganger årlig for alle som har PKU-diett. Vi anbefaler å starte før barnet er to år. Fortell om dietten, for hvis munnhygien er god, vil tannlegen kanskje ikke skjønne at det er behov for hyppige kontroller. Noen klager over dårlig ånde etter å ha tatt proteinerstatningen. Hvis man avslutter måltidet med litt vann, kan problemet reduseres eller bli borte. Sukkerfri tyggegummi kan være et alternativ. Hvis dette ikke hjelper, bør man ta problemet opp med tannlegen.

Barn har gratis tannbehandling i den offentlige tannhelsetjenesten. Men ved PKU kan noe tannbehandling være refusjonsberettiget også for voksne, se lov om folketrygd § 5-6 og § 5-6 a; hvor PKU står på ”B-lista” over diagnoser som kan få støtte til tannbehandling. Tannlegen fyller inn søknadsskjemaene og støtten gis etter offisielle honorarsatser.

Dersom tannlegen tar høyere pris, må man selv betale mellomlegget. Ved spesielle problemer eller spørsmål bør tannlegen kontakte TAKO-senteret, kompetansesenteret for tannhelse ved sjeldne tilstander (se adresse bak i heftet).

**DAGLIG
TANNPUSS OG
TANNTRÅD
ER VIKTIG**

Den norske PKU-forening samler folk med PKU og deres familier

ARV OG GENETIKK

PKU skyldes genfeil (mutasjoner) i genet PAH som koder for enzymet fenylalaninhydroksylase. Enzymet er nødvendig for omsetningen av aminosyren fenylalanin i kroppen. Sykdommen er recessivt (vikende) arvelig, det vil si at man må arve en mutasjon både fra mor og fra far for å få PKU. Mor og far er da friske bærere av en mutasjon i PAH. Foreldrene vet vanligvis ikke at de er bærere før de får et barn med PKU. Når en person med PKU selv får barn, får ikke barnet PKU uten at personen de får barn med også er bærer. Dersom en person med PKU får barn med en som er bærer av PKU, er det 50 % sannsynlighet for at barnet får PKU.

Mutasjon i PAH-genet gjør at PAH-enzymet blir «feilprodusert», noe som medfører at enzymet har redusert funksjon eller ikke fungerer i det hele tatt. PAH-genet ligger på kromosom 12.

I dag kjenner vi til flere hundre ulike mutasjoner i

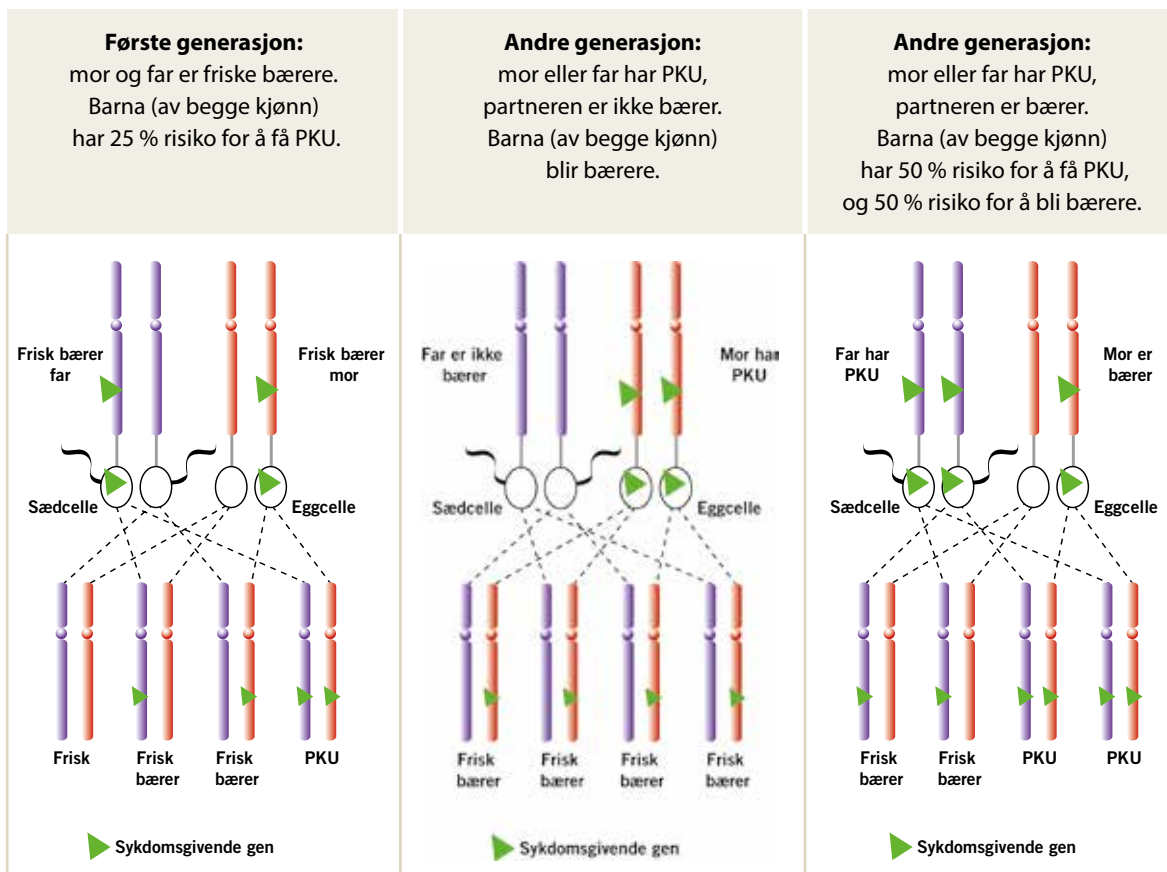
EN MUTASJON ER EN VARIG FORANDRING AV ET ELLER FLERE GEN

dette genet som gir PKU. De forskjellige mutasjonene kan medføre ulike alvorlighetsgrader av PKU. Dette gjenspeiles til en viss grad i mengden fenylalanin i blodet og i hvor streng behandlingen må være.



Genet for PAH-enzymet finner vi på kromosom 12.

I Norge er det vanlig å undersøke med en gentest hvilke mutasjoner det er som forårsaker PKU hos den enkelte. Svaret på gentesten vil oftest fortelle om mutasjonene er alvorlige eller milde varianter, og på den måten gi en pekepinn på hvor streng behandlingen må være.



NYTT FRA FORSKNINGEN

Felles internasjonale retningslinjer

Det er krevende å ha PKU og følge en streng behandling, men stadig flere studier viser at det å holde fenyylalanin (phe) i blodet innenfor behandlingsgrensene, bidrar til å holde plagsomme og livsbegrensende problemer og symptomer borte. Livslang behandling er nødvendig for å unngå nevropsykologiske og kognitive problemer. Lave fenyylalaninverdier i blodet er også viktig for best mulig psykisk helse.

Både i Europa og Amerika arbeider man mot mer enhetlige behandlingsmål for PKU, på tvers av landegrensene. Så langt er det enighet om at for små barn må grensene for fenyylalanin i blodet være svært lave, med en liten økning mot voksen alder. Grensene man diskuterer i faglitteraturen er svært like de man i dag bruker i Norge.

Innenfor det samme arbeidet vurderer man helse- og velferdstjenestene som tilbys personer med PKU. Tilrettelegging og organisering har mye å si for det totale resultatet av PKU-behandlingen. Viktige faktorer er: godt organisert oppfølging, god tilgjengelighet til fagpersoner, opplæring av pasienten og pasientens nettverk, god kontakt mellom pasient og fagpersoner og god tilgjengelighet til produkter som inngår i dietten (Camp et al., 2014).

Dietten og proteinerstatninger

Det drives kontinuerlig forskning og utvikling for å forbedre proteinerstatningene, og det lanseres stadig nye produkter med nye smaker, nye former og endret sammensetning. Hva som kan være aktuelt eller ønskelig for den enkelte, er et tema på kontroller hos lege og klinisk ernæringsfysiolog på Rikshospitalet.

Det pågår også forskning på ernæringsmessige konsekvenser av diettbehandlingen, for å finne metoder som sikrer helsen generelt og for å gjøre dietten enklere. GMP er et produkt som man håper skal gjøre diettbehandlingen enklere og bedre:

GMP

GMP eller glycomakropeptid er en type protein som finnes i myse, og er et biprodukt i oste-produksjon.

Det er en kilde til naturlig protein som er nesten fritt for fenyylalanin, og egn seg derfor godt som en del av PKU-kosten. Produkter laget av GMP

har også vist seg å gi god metthetsfølelse og er et bidrag til mer variert mat. I museforsøk har en diett basert på GMP forhindret nedsatt beintetthet, noe som kan være en komplikasjon ved PKU (Ney et al., 2013).

PKU og livskvalitet

De senere årene har det kommet flere studier av livskvalitet for pasienter med PKU, men foreløpig er de basert på forholdsvis små grupper. Det meste er gjort for å vurdere om bruken av sapropterin (Kuvan) har innvirkning på den helserelaterte livskvaliteten. Resultatene fra disse studiene viser en økt livskvalitet ved behandling med Kuvan. Samlet sett tyder resultatene likevel på at personer med tidlig og velbehandlet PKU opplever sin livskvalitet på samme nivå som befolkningen ellers. Det er foreløpig ikke gjort norske studier på dette. Vi har fram til nå ikke funnet enkeltstudier eller artikler som gir god oversikt eller et mer samlet bilde av dette feltet, men det vil med stor sannsynligvis komme flere og større studier de neste årene.

PKU og hjernen

Det pågår mye forskning om nevrologiske, nevropsykologiske og kognitive endringer ved PKU. Screening og tidlig behandlingsstart gjør at alvorlige konsekvenser heldigvis er uaktuelle for det store flertallet av barn, unge og voksne med PKU. Men det er også beskrevet problemer hos personer med velbehandlet PKU. Det dreier



Manglende diettbehandling ved PKU gir ubalanse i hjernens transmittere (signalsstoffer).

seg for det meste om små forskjeller i forhold til grupper man sammenligner med, for eksempel søsken eller friske kontrollpersoner (Camp et al., 2014).

Selv om det er forskjeller, er resultatene sjelden utenfor det som ses som normal funksjon. Man har funnet at personer med PKU kan ha større problemer enn andre med oppmerksomhet, konsentrasjon, impuls kontroll og lavere hastighet i hjernens behandling av ny informasjon. Også funksjoner som arbeidshukommelse, resonnering, problemløsning, planlegging og utførelse (eksekutivfunksjoner) kan være påvirket. Det er også målt noe lavere IQ og dårligere skoleresultater sammenlignet med friske kontrollpersoner.

Psykiske problemer (for eksempel depresjon, angst og fobier) er mest dokumentert hos voksne med PKU. Her er det en ganske klar sammenheng mellom graden av symptomer og kontroll med dietten (Camp et al., 2014).

Den rådende og mest sannsynlige forklaringen på problemene ovenfor, er at forhøyet fenylalaninverdi i blodet medvirker til ubalanse i signalstoffene (transmitterne) i hjernen, særlig dopamin og serotonin. Høy fenylalaninkonsentrasjon i blodet fører til at mer fenylalanin kommer inn i hjernen, på bekostning av andre nødvendige aminosyrer. I tillegg ser det ut til at mye fenylalanin i hjernen også blokkerer for omsetningen av tyrosin, og bidrar til en ytterligere mangel på nødvendige signalstoffer.

Mange studier viser at høyt fenylalaninnivå i blodet, både på undersøkelsestidspunktet og når man ser på gjennomsnittsverdien over lang tid, slår negativt ut i ulike nevropsykologiske tester. I tillegg er det også rapportert om atferdsmessige og sosiale forstyrrelser. Ikke alle undersøkelser viser klare sammenhenger, og mange kan også tolkes slik at det å leve med kronisk sykdom som påvirker dagliglivet i stor grad, kan forårsake vanskene. Det er ikke noe uvanlig funn ved undersøkelser av barn med kroniske sykdommer eller funksjonshemninger.

Kommer det nye behandlingsformer?

Tetrahydrobiopterin (BH4)

Tetrahydrobiopterin (BH4) er en kofaktor som er nødvendig for at PAH-enzymet skal fungere. Behandling med BH4 (i form av sapropterin eller

Kuvan) gis nå til noen PKU-pasienter som har en mild form av PKU og/eller spesifikke gentyper. Det er de som har noe funksjon av PAH-enzymet som kan ha nytte av denne behandlingen.

Årsaken er at økt mengde BH4 gir "ekstra energi" til enzymet, slik at funksjonen bedres og man derfor tåler mer fenylalanin. I noen land er BH4 blitt standard behandling ved milde former for PKU.

Det er allerede gjort og gjøres fortsatt mye forskning på effekten av BH4 (Burton et al, 2011; Keil et al. 2013).

Resultatene etter opp til 12 års bruk, viser at det er trygt å bruke BH4, og at det for mange gjør dietten enklere.

Enzymerstatningsterapi

Enzymerstatningsterapi er en metode der man tilfører kroppen det enzymet den mangler. To enzymer kan være aktuelle å benytte ved PKU: PAH og PAL. PAH er enzymet vi mennesker normalt har.

PAL (fenylalaninlyase) er et lignende enzym, som blant annet finnes i planter, og som kan fremstilles fra bakterier. Dette enzymet omdanner fenylalanin på en lignende måte som PAH. Å tilføre PAH har vist seg svært vanskelig, og forskningen har derfor i større grad dreid seg om bruk av PAL.

Man har ennå ikke klart å få dette til å fungere på en tilfredsstillende måte, og disse problemene må løses før enzymerstatningsterapi kan tas i bruk til behandling av PKU. (Camp et al., 2014, Longo et al., 2014, van Spronsen og Derks, 2014)

Cellebasert terapi

Det pågår kliniske studier med transplantasjon av leverceller eller stamceller til personer med PKU. Resultatene er lovende, men behandlingen er krevende. Mange forhold virker inn og må tas hensyn til både når det gjelder donorcellene, og behandlingen av pasienten (og pasientens lever) før, under og etter selve celletransplantasjonen.

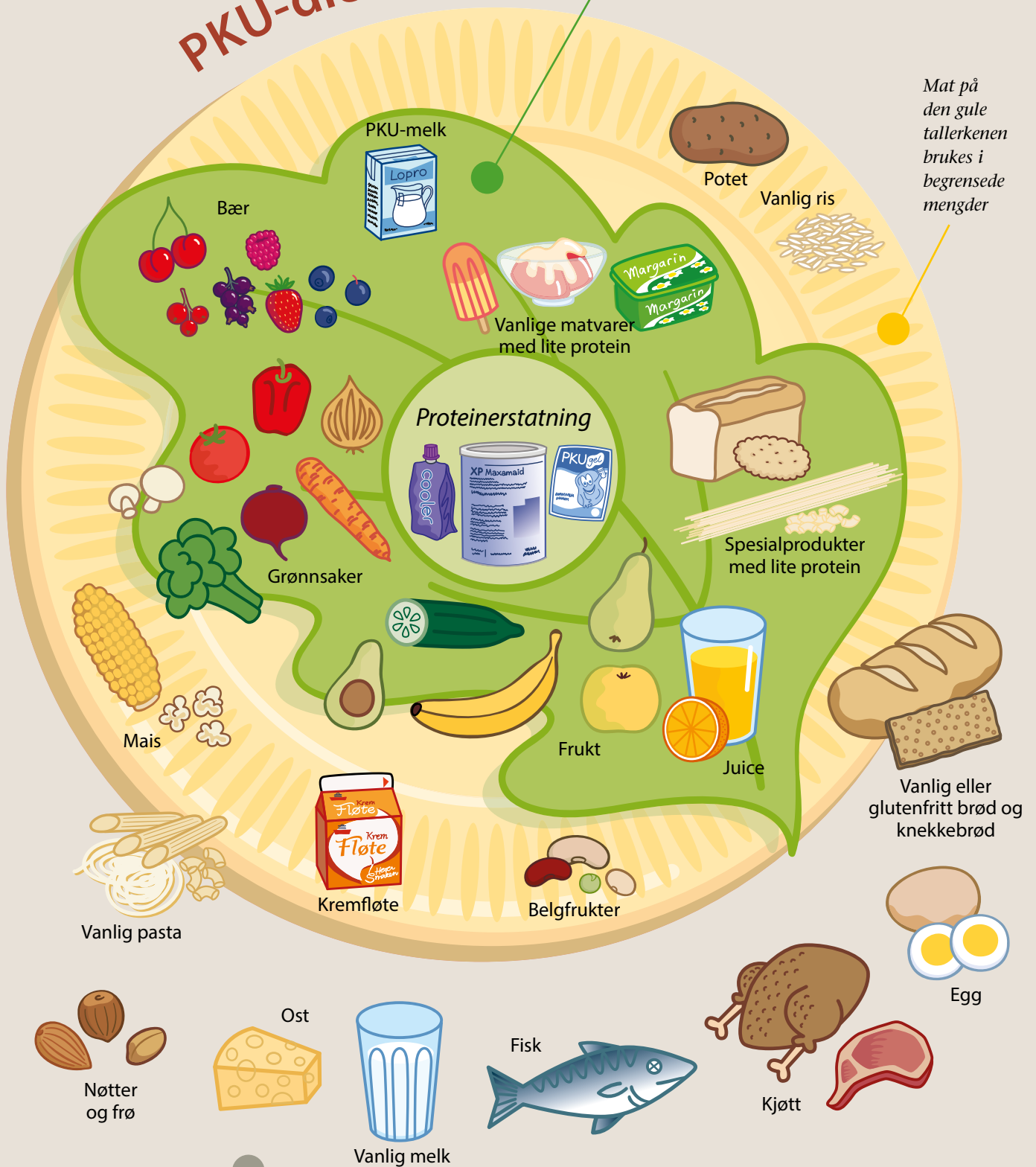
Genterapi

Det har lenge vært store forventninger til mulighetene for genterapi i behandling av en rekke arvelige lidelser, også ved PKU. Ved genterapi ønsker man å erstatte det muterte/skadde PAH-genet med et friskt gen. Dette har man fått til i flere forsøk og med ulike metoder på genmodifiserte mus. Det er svært positivt, men det er ennå langt igjen før dette blir et terapeutisk alternativ for mennesker med PKU.

PKU-dietten

Mat på grønt salatblad har lite protein og er viktig ved PKU.

Mat på den gule tallerkenen brukes i begrensede mengder



Mat utenfor tallerkenen brukes vanligvis ikke. Denne maten har mye protein.

OFFENTLIGE STØTTE- OG VELFERDSORDNINGER

Vi gjør oppmerksom på at informasjonen i dette kapitlet er skrevet ut fra gjeldende regler, våren 2015.

Ved PKU er det mest aktuelt med støttetiltak i form av økonomiske ytelser, men også andre velferdstjenester kan være aktuelle for en del brukere. Trygdeytelser i form av grunnstønad og hjelpestønad er vanlig. Grunnstønad gis etter fastsatt sats, mens hjelpestønad skal vurderes individuelt. Man kan søke om andre tiltak, og dette blir vurdert ut fra den enkeltes behov. Det er nettopp søkerens behov, og ikke diagnosen alene, som skal legges til grunn ved vurdering av ulike hjelpetiltak og stønader.

NAV vurderer søknader ut fra sin egen kunnskap om diagnosen, tilleggsopplysninger fra lege og/eller andre fagpersoner og egenopplysninger. I tillegg vil noen tjenester være avhengig av tilgjengelige ressurser i kommunen. Det ligger alltid et element av skjønn i det endelige vedtaket.

Søknader skal besvares skriftlig og munne ut i et vedtak. Ved avslag er begrunnelsen viktig, siden den gjerne blir utgangspunkt for en eventuell klage.

Alle offentlige kontorer har plikt til å gi informasjon og veiledning om lover, regler og vanlig praksis på sitt ansvarsområde. Benytt gjerne denne muligheten i forbindelse med søknader. Og hvis man ikke allerede har fått en fast kontaktperson, kan man be om det. Saksbehandlere kan også kontakte Senter for sjeldne diagnoser, for å få ytterligere informasjon.

Informasjon fra bruker til fagfolk

Det er vanlig at saksbehandlere og fagfolk lokalt ikke har kunnskap om en sjelden diagnose som PKU. De skal imidlertid tilegne seg den informasjon som er nødvendig for å behandle saken. Derfor er det lurt å være behjelpelig med å formidle informasjon der dette trengs. I tillegg til legeerklæring anbefaler vi å legge ved kortfattet informasjon om diagnosen og dens følger. Da blir det lettere å vurdere søknaden, og behand-

lingstiden kan bli kortere. Aktuelt informasjonsmaterieil kan fås fra Senter for sjeldne diagnoser.

Trygderettigheter

Folketrygden forvaltes av staten gjennom NAV. Folketrygdens formål er å gi økonomisk trygghet ved å sikre inntekt og kompensere for særlige utgifter ved arbeidsløshet, svangerskap og fødsel, omsorg for barn, sykdom og skade, uførhet, alderdom og dødsfall. Ved hjelp til selvhjelp skal den

bidra til at den enkelte kan forsørge seg selv og klare sin hverdag best mulig.

Her omtales kort noen av de mulighetene for hjelp som ytes etter folketrygdloven.

Stønad til livsopphold

Disse stønadene omfatter omsorgspenger, pleiepenge og opplæringspenge ved sykdom hos barn eller andre nære pårørende. For brukeren selv omfatter stønaden sykepenge, arbeidsavklaringspenge (AAP) og uførepensjon.

Stønad ved barns sykdom

Foreldre som har omsorg for et sykt eller funksjonshemmet barn, kan ha rett til forskjellige stønadstyper. Alle foreldre som er i lønnet arbeid har rett til omsorgspenger når barn under 12 år er syke. Hver forelder kan være borte 10 dager. Hvis man har 3 barn eller mer, får man 15 dager. Dersom man er alene om omsorgen, doubles antall dager.

Hvis barnet har en kronisk sykdom hvor økt fravær kan forekomme, kan man søke NAV om utvidelse av antall omsorgsdager. Hver forelder vil da få 20 dager. Det er verdt å merke seg at lønnsutgiftene til de ekstra dagene dekkes av NAV, slik at det ikke skal være økonomisk belastende for arbeidsgiver at ansatte har barn med kronisk sykdom. Retten gjelder til og med det året barnet fyller 18 år.

Opplæringspenge ytes ved opplæring eller kurs i regi av en godkjent helseinstitusjon når barn har en langvarig sykdom eller er funksjonshemmet. For å få opplæringspenge må legeerklæring leg-

**PKU KREVER
BEHANDLING OG
OPPFØLGING
SOM FÅR
KONSEKVENSER
I HVERDAGEN**

ges ved søknaden.

Grunnstønad og hjelpestønad

For å kunne søke om grunn- og/eller hjelpestønad, kreves det at sykdommen, skaden eller lytet er varig. Det er personen med diagnosen eller foreldrene på barnets vegne som kan søke. Stønadens størrelse fastsettes i Statsbudsjettet hver høst.

Grunnstønad skal helt eller delvis dekke nødvendige ekstraavgifter som skyldes varig sykdom. Siden proteinfattige spesialprodukter er dyrere enn vanlige matvarer, har man rett til grunnstønad når diettbehandlingen følges. Satsene varierer med alder:

Fra 1 til og med 3 år gis sats 2, og fra fylte 4 år sats 4.

Se også rundskriv til Folketrygdloven § 6.3, første ledd punkt f: Grunnstønad ved fordyret kosthold ved diett.

Noen kan ha rett til grunnstønad for andre ekstraavgifter enn til diettbehandling. Det må da søkes om og dokumenteres i tillegg. Grunnstønaden dekker ikke engangsavgifter, avgifter til egenandeler ved legebesøk eller medisinkjøp.

Hjelpestønad kan gis til personer som på grunn av varig sykdom eller funksjonshemming har behov for særskilt tilsyn, hjelp eller pleie. Ytelsen utbetales til den som har behovet for hjelpen. Ved PKU kan hjelpestønad gis fra det tidspunkt diagnosen er stilt. For barn som har behov for ekstra mye tilsyn og pleie, kan man søke om forhøyet hjelpestønad. Man må beskrive detaljert den ekstra tiden stell og oppfølging tar, sett i forhold til den tiden som trengs til jevnaldrende barn uten ekstrabehov. Ved PKU brukes ekstra tid til bl.a. innkjøp, matlaging og tilrettelegging av måltider og ekstra tilsyn. Opplæring av barnet til selv å kunne ta ansvaret for diettbehandling og blodprøvekontroller krever mye tid. Også barnehage og skole trenger opplæring for å sikre riktig behandling.

Dekning av utgifter til protein-erstatning og diettvekt

Proteinerstatning og PKU-melk fås på blå resept, etter reglene for dekning av utgifter til næring-

smidler til spesielle medisinske formål. Ved bytte av type proteinerstatning må resepten første gang forskrives av spesialist på Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Reseptene kan fornyes av fastlegen.

Digital diettvekt er en forutsetning i PKU-behandlingen, og dekkes derfor etter folketrygdlovens § 10-6. Vekt søkes gjennom behandlingshjelpemiddelsentralen. Søknad må skrives av spesialist ved Oslo universitetssykehus. Det anbefales at man søker om minst to vekter; en som står fast hjemme, og en til bruk ved måltider som inntas utenfor hjemmet. For barn er det i tillegg vanlig å søke om egen vekt til bruk i barnehage, skole eller skolefritidsordning.

Kommunalt hjelpeapparat

Alle kommuner skal sørge for at personer som bor eller oppholder seg i kommunen, tilbys nødvendig utredning og oppfølging ved behov for helse- og/eller sosiale tjenester.

Tverrfaglig støtte og individuell plan

Personer med PKU og deres familier kan ha behov for hjelp fra flere instanser. Ved behov for langvarige og koordinerte helse- eller omsorgstjenester, har man rett til å få utarbeidet en individuell plan (IP). Det er brukerens behov og mål som er styrende for denne planen. Kommunen har også plikt til å tilby koordinator i slike situasjoner. Koordinatoren blir da den som har ansvar for at planens innhold blir gjennomført. En måte å organisere dette arbeidet på er gjennom en ansvarsgruppe. Sammensetningen av en slik gruppe avhenger av brukerens behov for hjelp og tjenester. Det er vanlig at fagpersoner fra de ulike tjenestene, sammen med bruker/pårørende, kommer fram til mål og tiltak i den individuelle planen, og er med på eller bidrar til å sette den i verk. (Helse- og omsorgstjenesteloven § 7-2, Forskrift om habilitering og rehabilitering, individuell plan og koordinator).

For noen kan det være aktuelt med kommunale tiltak som avlastning eller støttekontakt. Avlastning er et forebyggende tiltak for familier med kronisk syke barn eller voksne. Noen familier har for eksempel fått bistand til matlaging/baking. Slik hjelp kan frigjøre tid og gi overskudd til andre aktiviteter.

Enkelte kan også ha nytte av støttekontakt. En støttekontakts oppgave er å bidra til at brukeren

får en meningsfull fritid.

Man må alltid søke om aktuelle tiltak og støtteordninger. Kommunens økonomi og prioriteringer er ofte avgjørende for hvilken hjelp som tilbys dersom den ikke er lovpålagt. I noen tilfeller vil kommunen tilby annen hjelp enn det søkes om, enten fordi omsorgsbehovet anses dekket best på andre måter, eller fordi kommunen ønsker å utnytte ressursene sine best mulig.

Tilbudet kan derfor bli forskjellig fra kommune til kommune. Det er viktig å merke seg at vedtak fra én kommune ikke gjelder dersom man flytter til en annen kommune, men at det da må søkes på nytt.

For mer informasjon om aktuelle stønader og hjelpetiltak, kontakt NAV eller Senter for sjeldne diagnoser

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Et sted å henvende seg

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 har eller arbeider med sjeldne diagnoser.

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

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene.

Denne informasjonen formidles på en brukervennlig måte i rådgivnings- og kurssammenheng, samt via informasjonshefter, videoer og nettsider.

Rådgivning

Senter for sjeldne diagnoser gir rådgivning og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner:

- ved telefon og e-posthenvendelser
- i møter på senteret eller behandlende sykehus
- i brukerens lokalmiljø

Kurs

Senter for sjeldne diagnoser arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer fra 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon rettet mot diagnoser eller mer generelle tema 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 tilstander. Kompetanseutveksling og informasjonsmøter i brukerens lokalmiljø er derfor en sentral del av Senterets tilbud. Det arbeides aktivt for at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

Brukermedvirkning

Senter for sjeldne diagnoser samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner. Senteret har et Senterråd der brukerne, representert ved brukerorganisasjonene, sammen med fagpersoner gir råd om organisering og utvikling av Senteret.

Forskning og utvikling (FoU)

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



RESSURSER OG LENKER

Den norske PKU-forening

Den norske PKU-forening er en interesseorganisasjon for alle med PKU og deres pårørende. Gjennom foreningen kan barn og foreldre, ungdom og voksne med PKU møte andre i samme situasjon. Foreningen har årlige treff for hele landet i tillegg til lokale aktiviteter. Likemannsarbeid kalles det ofte når personer/familier med samme diagnose møtes for å dele erfaringer. Foreningen deltar også i planleggingen av kurs og informasjonsmateriell fra Senter for sjeldne diagnoser når målgruppen er personer med PKU og deres familier. Foreningens nettsider har mye aktuell informasjon. www.pkuforeningen.no

Senter for sjeldne diagnoser har informasjon om PKU, og om det å ha en sjelden diagnose: www.sjeldnediagnoser.no

Screeninglaboratoriet ved OUS har informasjon om nyfødtscreeningen og PKU http://www.oslo-universitetssykehus.no/omoss_/avdelinger_/nyfodtscreening_

TAKO-senteret er et landsdekkende kompetansesenter for munnhelse ved sjeldne medisinske tilstander: www.tako.no

Kennedy Centret behandler PKU i Danmark, og har mye PKU-stoff på nettsidene: <http://www.kennedy.dk>

ES PKU er en sammenslutning av europeiske PKU-foreninger. Her ligger mange lenker og PKU er forklart på ulike språk. Fint til ferie og reiser! <http://www.espku.org>

Amerikansk PKU-forening med en omfattende nettside og mange personlige historier <http://www.pkunews.org>

Animerte illustrasjoner om PKU på engelsk: www.ygyh.org/pku/whatisit.htm

NAV om arbeids- og velferdstjenester i Norge www.nav.no

Rettigheter ved funksjonshemning og kronisk sykdom www.fo.no/no/rettighetssenteret

Skandinavisk lenkesamling med informasjon og kontaktmuligheter for sjeldne medisinske tilstander www.rarelink.no

PKU-varer på nett www.allergimat.no

Om frukt og grønt, oppskrifter og tips www.frukt.no

Barns Beste med informasjon om barn som pårørende i alle sammenhenger. www.barnsbeste.no

BØKER OG ARTIKLER:

Skarstein, M og Reiertsen, E: *Diettbehandling med lite protein*. ISBN 978-82-7129-245-4.

Bestilles fra Den norske PKU-forening www.PKU-foreningen.no

Praktisk om PKU i hverdagen

Bernstein, L og Helm, J: *Penny Pingvin har PKU*.

Bestilles fra Den norske PKU-forening www.PKU-foreningen.no

Barnebok om PKU

Kokboken – mycket godt med lite protein

Bestilles fra www.allergimat.no Mange gode oppskrifter med lite protein, egnet til barn og voksne

Lie, SO: *Føllings sykdom*. Tidsskrift for Den norske lægeforening 2000; 120: 3042-3 <http://tidsskriftet.no/article/197623>

En oversikt over PKU og behandlingen i Norge

Ringdal, N: *Kjegger i Vårherres hjul, 1992, ISBN 82-590-1009-7*

Historien om Asbjørn Følling og oppdagelsen av PKU

Faglitteraturen er vanligvis på engelsk, her er et bitte lite utvalg:

En omfattende oversikt over dagens kunnskap og forskning innen PKU:

Camp, KM et al: *Phenylketonuria Scientific Review Conference: state of the science and future research needs*.

Mol Genet Metab. 2014 Jun;112(2):87-122. doi: 10.1016/j.ymgme.2014.02.013. Epub 2014 Mar 6.

Et kortere og mer lettlest sammendrag over samme tema:

Strisciuglio, P et al: *New Strategies for the Treatment of Phenylketonuria (PKU)*. *Metabolites*.

2014 Nov 4;4(4):1007-17. doi: 10.3390/metabo4041007

Amerikanske anbefalinger for diettbehandlingen:

Singh, RH et al: *Recommendations for the nutrition management of phenylalanine hydroxylase deficiency*.

Genet Med. 2014 Feb;16(2):121-31. doi: 10.1038/gim.2013.179. Epub 2014 Jan 2

Oversikt over eksekutivfunksjoner ved PKU:

Huijbrects, SC et al: *Executive functioning in context: Relevance for treatment and monitoring of phenylketonuria*.

Mol Genet Metab. 2013;110 Suppl:S25-30. doi: 10.1016/j.ymgme.2013.10.001. Epub 2013 Oct 10.

Om fenylalaninvariasjoner i blod og hjerne:

Cleary, M e al: *Fluctuations in phenylalanine concentrations in phenylketonuria: a review of possible relationships with outcomes*. Mol Genet Metab. 2013 Dec;110(4):418-23. doi: 10.1016/j.ymgme.2013.09.001. Epub 2013 Sep 9.

ESPKU's synspunkter på planlagte europeiske retningslinjer:

Hagedorn TS et al: *Requirements for a minimum standard of care for phenylketonuria: the patients' perspective*.

Orphanet JRare dis. 2013 Dec 17;8:191. doi: 10.1186/1750-1172-8-191.

Unge voksne i Norge, om det å ha PKU og om dietten:

Diesen, PD et al: *Betwixt and between being healthy and ill: the stigma experienced by young adults with phenylketonuria*.

Scandinavian Journal of Disability Research. 2014, DOI: 10.1080/15017419.2014.941003

Oslo universitetssykehus
Rikshospitalet
Senter for sjeldne diagnoser
Postboks 4950 Nydalen
0424 Oslo

SENER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

