



Fenylketonuri (PKU)

Alle nyfødte barn i Norge testes for PKU - en arvelig stoffskiftesykdom.

PKU er en forkortelse for phenylketonuria på engelsk – eller fenylketonuri på norsk.

Sykdommen ble først beskrevet av den norske legen Ivar Asbjørn Følling i 1934. Tilstanden er også kjent under navnet Føllings sykdom.

Hva er PKU?

PKU er en medfødt metabolsk sykdom (stoffskiftesykdom).

Ved PKU klarer ikke pasienten å bryte ned aminosyren fenylalanin. Vedkommende produserer for lite av enzymet som omdanner overskuddet av fenylalanin til aminosyren tyrosin. Dette fører til at fenylalanin hopper seg opp i blodet.

Uten behandling kan de økte fenylalaninnivåene i blodet føre til alvorlig psykisk og fysisk utviklingshemning.

Hvor vanlig er PKU?

I Norge regner vi med at ett av 13 000 nyfødte barn har PKU. Det betyr at det i gjennomsnitt fødes tre-fem barn med PKU årlig.

I dag finnes det nesten 200 personer med diagnosen i Norge. Forekomsten varierer en del fra land til land.

Hvilke symptomer gir PKU?

I Norge og andre industrialiserte land, blir det tatt en blodprøve av alle barn det fjerde levedøgnet (nyfødtscreening). Blodprøven blir blant annet testet for PKU. Spedbarn har ingen andre tegn på sykdommen.

Viser det seg at barnet har PKU, vil det bli innlagt på sykehus slik at behandlingen kan starte tidligst mulig.

Uten behandling kan barnet bli fysisk og psykisk utviklingshemmet.

Andre hyppige symptomer er:

- uro
- aggresjon
- eksem
- epilepsi
- karakteristisk lukt av urin og svette
- konsentrasjonsproblemer
- lærevansker

Hva er årsaken til PKU?

Fenylalanin er en livsnødvendig aminosyre. Aminosyrer er proteinenes "byggesteiner" og finnes i muskler og annet vev.

Hos friske mennesker vil et enzym kalt fenylalanin-hydroksylase (PAH) omdanne overskudd av fenylalanin til aminosyren tyrosin. Tyrosin blir blant annet brukt til å lage signalstoffer i hjernen.

PKU skyldes en endring i genet som skal danne dette enzymet. Genet sitter på kromosom 12. Hvor alvorlig en pasient rammes av PKU avhenger av hvilken endring som har inntruffet i genet.

Arvegangen for PKU er det vi kaller for "autosomal recessiv". Det betyr at begge foreldre må ha arveanlegget for at et barn skal fødes med diagnosen. Verken mor eller far har tegn som viser at de er bærere av sykdommen.

Dersom foreldrene er klar over at PKU forekommer i familien, er fosterdiagnostikk mulig.

Hvordan blir PKU behandlet?

PKU behandles med diett. Målet med behandlingen er å holde nivåene med fenylalanin i blodet på et uskadelig nivå.

Dietten blir tilpasset hver enkelt pasient. Proteininntaket begrenses, og proteinholdige matvarer

brukes i nøyaktige, oftest veide, porsjoner. Proteinerstatninger hvor fenylalanin er fjernet, sikrer pasienten andre aminosyrer samt vitaminer og mineraler. For å dekke energibehovet er det nødvendig med proteinfrie matvarer og spesialprodukter.

Behandling ved graviditet

Kvinner med PKU må følge en streng diett før og under svangerskap. Høye nivåer av fenylalanin i blodet kan forårsake alvorlige skader hos fosteret. Skadene oppstår i de første ukene av graviditeten.

Unge jenter og kvinner med PKU bør få prevensjonsveiledning og hjelp til planlegging av graviditet.

Forebyggende tannbehandling

Pasienter med PKU bør gå hyppig til kontroller hos tannlege eller tannpleier. Dietter med mer sukker og mindre protein øker risikoen for tannrøte.

Hvor lenge må man gå på behandlingen?

Det finnes ennå ingen metoder som kan finne ut nøyaktig hvor mye fenylalanin en pasient kan tåle. I dag anbefales derfor livslang diettbehandling.

Man har blant annet sett at pasienter som avbryter behandlingen i barne- eller tenårene øker risikoen for:

- redusert intellektuell utvikling
- økte konsentrasjonsvansker
- hodepine
- nevrologiske problemer
- psykiske plager

Symptomene kan avta eller forsvinne hvis behandlingen gjenopptas.

MER INFORMASJON

Ønsker du ytterligere informasjon om PKU?

Da kan du oppsøke nettsidene til Tidsskrift for Den norske legeförening: "[Føllings sykdom](#)" (ekstern lenke)

Gå også til Rikshospitalets nettsider: "[PKU \(Fenylketonuri\)](#)" (ekstern lenke)

Rikshospitalet har laget en veileder om PKU, skrevet spesielt for pasienter med PKU og deres pårørende. Veilederen kan du laste ned i PDF-format [her](#) (ekstern lenke).

Kilder:

Rikshospitalet
Tidsskrift for Den norske legeforening
Wikipedia