

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Rikshospitalet – Radiumhospitalet HF

PKU - Fenylketonuri



VEILEDER

Utgiver: Senter for sjeldne diagnoser
Ansvarlig redaktør: Bengt Frode Kase
Grafisk utforming: Salikat Design
Illustrasjoner: Kristin Granli
Forsidefoto: Jo Michael
Trykk: GAN Grafisk AS
Opplag: 2000 (desember 2006)

ISBN 82-91965-13-7



INNHOOLD

TIL LESEREN	3
HVA ER PKU?	5
BEHANDLING OG OPPFØLGING.....	9
Kostbehandling ved PKU.....	10
Oppskrifter	11
Maternell 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».....	25
Ungdomstiden	25
Søsken	26
Mat – en del av det sosiale livet	26
PKU og fysisk aktivitet	26
Ferie og reiser	28
PKU og infeksjonssykdommer	29
Tannhelse	29
ARV OG GENETIKK.....	30
NY VITEN – FORSKNING	31
HJELP FRA DET OFFENTLIGE	33
SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER	36
RESSURSER OG LENKER	37
HVIS DU VIL LESE MER.....	38

*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 heftet er skrevet for dere som er pårørende til personer med fenylketonuri (PKU) og til deg som selv har PKU. I målgruppen er også fagfolk i skole, 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 som gjennom mange år har delt sine erfaringer med oss. Samtidig retter vi en stor takk til referansegruppa som har bestått av både brukere og fagfolk:

Oddrun Liene Anderssen, *brukerrepresentant*
Jøran Lundahl, *brukerrepresentant*
Cathrine Lund Myhre, *brukerrepresentant*
Kristin Schei, *brukerrepresentant*

Dag Amdam, *ledende sosionom, Barne- og ungdomspsykiatrisk seksjon, Rikshospitalet*
Brith Ramberg, *psykolog, Barne- og ungdomspsykiatrisk seksjon, Rikshospitalet*
Åse Andresen Bradley, *klinisk ernæringsfysiolog, Barneklubben, Rikshospitalet*
Rina Lilje, *klinisk ernæringsfysiolog, Barneklubben, Rikshospitalet*
Kristina Motzfeldt, *ledende klinisk ernæringsfysiolog, Barneklubben, Rikshospitalet*
Jens Jørgensen, *overlege, Barneklubben, Rikshospitalet*
Per Mathisen, *avdelingsoverlege, Medisinsk poliklinikk, Rikshospitalet*

Heftet er utarbeidet av Senter for sjeldne diagnoser, representert ved:

Ingrid Wiig, *rådgiver/klinisk ernæringsfysiolog*
Kristin Iversen, *rådgiver/sykepleier/sosiolog*
Torill Rønsen Ekeberg, *pedagogisk psykologisk rådgiver*
Birgitte Bjerkely, *informasjonsrådgiver/sykepleier*

Rikshospitalet, desember 2006
Bengt Frode Kase
Avdelingsleder



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 gir en form for forgiftningstilstand i kroppen. Barn som blir født med PKU vil bl.a. utvikle hjerneskade hvis ikke diettbehandling 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 blodprøver som tas jevnlig og viser fenylalaninnivået.

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 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, testes alle nyfødte i Norge ved hjelp av en blodprøve hvor konsentrasjonen av fenylalanin blir målt (screening). Dersom prøven viser for høy verdi, vil barnet bli innlagt på Rikshospitalet hvor behandlingen igangsettes. Alle barn med PKU som fødes i Norge, blir nå diagnostisert og behandlet. Diettbehandlingen gjør at barna utvikler seg normalt både fysisk og mentalt. Likevel er risikoen for å få problemer knyttet til oppmerksomhet og konsentrasjon litt økt ved PKU. Dette gjelder når alle med PKU sammenlignes med personer uten PKU. Man vet ennå ikke sikkert hva som er årsaken til dette.

**PHE ER EN VANLIG
BRUKT FOR-
KORTElse FOR
FENYLALANIN**

Hva skjer dersom PKU ikke behandles?

Ved 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 at kroppen i tillegg selv danner tyrosin fra fenylalanin. På grunn av enzymmangelen skjer dette i for liten grad eller ikke i det hele tatt hos personer som har PKU.

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

Historien

PKU ble oppdaget i 1934, av Asbjørn Følling som var kjemiker og lege.



Asbjørn Følling

Bakgrunnen for denne oppdagelsen var at han ble kontaktet av en mor med to mentalt skadete 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 skyldtes manglende evne til å omsette denne aminosyren.

Følling fikk gjennomført urinundersøkelser av barn på institusjoner for mentalt skadete, 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.

G. A. Jervis, en amerikansk forsker, 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 greide å vise positive resultater av diettbehandling, noe som skjedde 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 da at det var nødvendig å starte diettbehandlingen i tidlig spedbarnsalder, noe som igjen førte til tanken om 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 70-tallet kom en ny og sikker metode på plass, og etter den tid kjenner vi til kun 1 tilfelle av PKU i Norge som ikke er blitt oppdaget i tide.

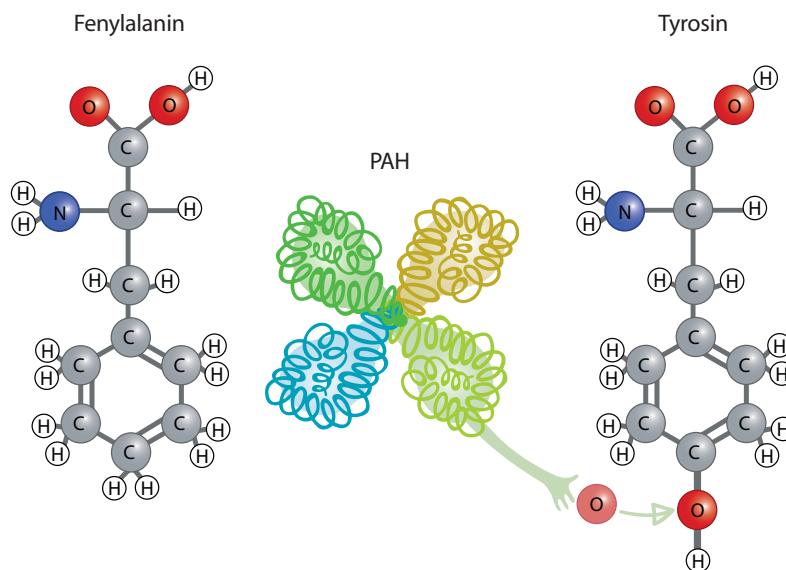
Den eksakte plasseringen og kartleggingen av genet som forårsaker PKU ble gjort på 80-tallet.

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



Familien Egeland

Normal omdanning av fenylalanin: Fenylalaninhydroksylase (PAH) fester et oksygenatom (O) til fenylalanin, et hydrogenatom (H) kommer til og tyrosin er ferdig.



kroppslukt hos personer med PKU som ikke har diettbehandling.

Hos spedbarn: Dersom PKU ikke blir oppdaget raskt etter fødselen, vil det få store konsekvenser.

Det høye nivået av fenylalanin 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, vil graden av skader og plager avhenge av tidspunktet. Hvis nervesystemet ennå ikke er ferdig utviklet, vil sannsynligheten for varige skader være større enn hvis dietten avsluttes hos en voksen person. Konsekvensene avhenger også av hvor lang tid 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.

Hos voksne: Også voksne som slutter med dietten, vil ofte oppleve problemer som trøtthet, konsentrasjonsvansker, humørsvingninger, vond kroppslukt og hodepine. Etter en tid forteller mange at de også får symptomer som angst, uro og depresjon. Noen kan også utvikle skjelvninger 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 bedres hvis diettbehandlingen gjenopptas.

Tidligere trodde man at det var tilstrekkelig å behandle PKU i barneårene, mens man nå anbefaler livslang behandling. Man mente lenge at hjernen var ferdig utviklet allerede i barndommen

eller i tidlig ungdomsalder, noe som har vist seg å være feil. Hjernen utvikler seg i alle fall til man er omkring 18 år. Endringer i hjernen på grunn av høyt fenylalanin eller lavt tyrosin kan forekomme også etter dette, selv om den fysiske veksten er ferdig.

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 for-norskning av det latinske «phenylketonuria». Dette ordet forteller oss at fenylketoner blir utskilt i urinen, noe som bare skjer ved ubehandlet PKU



BEHANDLING OG OPPFØLGING

I Norge er PKU-behandlingen sentralisert til Rikshospitalet. Her er det et eget PKU-team med fagfolk fra Barneklubben, Medisinsk poliklinikk, Screeninglaboratoriet og Senter for sjeldne diagnoser. Etter det første sykehusoppholdet skjer kontroller poliklinisk, - innleggelser skjer bare unntaksvis.

Fastlegen og helsesøster får informasjon om barnets diagnose, slik at foreldrene kan få nødvendig hjelp og støtte når de kommer hjem. Apotek og NAV/trygdekontor må også kontaktes raskt for å få protein-erstatning når det trengs.

**FASTLEGEN MÅ
KJENNE TIL
DIAGNOSEN OG
BEHANDLINGEN**

Blodverdier og behandlingsområde

Diagnosen PKU stilles på grunnlag av fenylalaninkonsentrasjonen (phe-verdien) i blodet. En frisk person vil ha under 100 mikromol/liter (forkortes til $\mu\text{mol/L}$ eller μM). Når man på nyfødt-screeningen finner en blodprøve som har forhøyet fenylalaninnivå, blir barnet lagt inn på Barneklubben på Rikshospitalet for å starte behandling.

Hyperphenylalaninemia (HPA) betyr forhøyet fenylalanin i blodet. I praksis brukes betegnelsen når mengden av fenylalanin i blodet er lett forhøyet uten at diettbehandling er nødvendig.

I dag er det vanlig å behandle personer som har verdier over $400 \mu\text{mol/L}$.

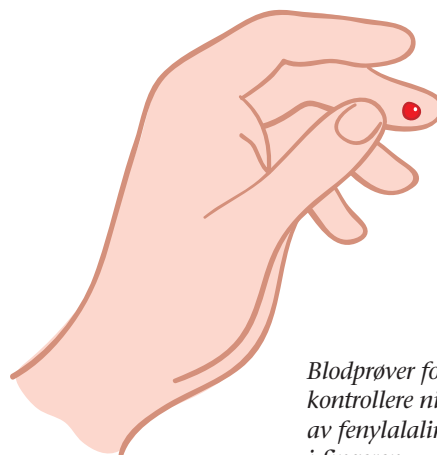
Vi gjør oppmerksom på at grenseverdier for behandling er under stadig vurdering, og at de kan variere noe mellom ulike land. Mange steder graderer man anbefalingene, slik at maksimumsgrensen øker med alder.

I Norge anbefales det å holde fenylalanin i blodet mellom 120 og $400 \mu\text{mol/L}$ ved PKU. For kvinner med PKU som planlegger graviditet eller alt er gravide, er anbefalt område mellom 120 og 300

$\mu\text{mol/L}$ (maternell PKU). Noen ganger vil ungdom og voksne etter samtale med lege og klinisk ernæringsfysiolog ligge litt over $400 \mu\text{mol/L}$. Så sant verdiene følges nøye og ikke blir for høye, mener man i dag at dette er uskadelig for personer som har vært godt behandlet fra spedbarnsalder og som er i jevnlig kontakt med behandlerne og tar blodprøver regelmessig.

Vi vet ikke om det finnes noen eksakt verdi for når fenylalanin blir skadelig, men vi vet at høye verdier i kortere tidsrom tåles, mens skade kan utvikles hvis høyt fenylalaninnivå varer over lang tid.

Alle med PKU må ta jevnlig blodprøver for å kontrollere fenylalaninnivået og tilpasse dietten. Blodprøvene skal tas fastende eller minst 3 timer etter siste måltid. Prøven tas i fingeren og sendes til Screeninglaboratoriet ved Pediatrisk forskningsinstitutt på Rikshospitalet. Blodprøvene tas ukentlig fram til barnet er ca. 1 år, deretter hver annen eller tredje uke. Større barn og voksne bør ta prøve hver måned. Hos barn følges høydeveksten minst 4 ganger årlig, og på de minste



Blodprøver for å kontrollere nivået av fenylalanin tas i fingeren.

Betegnelsen	Ønsket område behandlet	Ønsket område ved maternell PKU	Klassisk PKU ubehandlet	Mild PKU ubehandlet	Hyperfenylalaninemi (HPA) ubehandlet
Fenylalanin-verdier i blod ($\mu\text{mol/L}$)	120 - 400	120 - 300	over 1000	400 - 1000	120 - 400

måles også hodeomkrets. Kroppsvekten oppgis ved hver blodprøve. Dette er nødvendig for å kontrollere at dietten er tilpasset kroppens behov.

Andre blodprøver og eventuelle medisinske undersøkelser vurderes ut fra den enkeltes behov. Barn med

**BARN MED
PKU FØLGER
SAMME RUTINER
FOR VAKSINA-
SJON SOM
FRISKE BARN**

PKU får tilbud om testing ved Barne- og ungdomspsykiatrisk seksjon (BUP) ved Rikshospitalet cirka et år før skolestart. Hvis det er behov for ytterligere utredning eller oppfølging fra PPT (pedagogisk-psykologisk tjeneste) eller BUP, gjøres det lokalt.

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

Kostbehandling ved PKU

PKU behandles med egen mat eller diett. Inntaket av protein må begrenses for å redusere fenylalanin i blodet til et uskadelig nivå. Dette medfører at proteininntaket blir mindre enn kroppens behov. I tillegg til maten må man derfor ta en proteinerstatning (aminosyreblending) som er uten fenylalanin. Siden toleransen for fenylalanin varierer, må kostholdet tilpasses hver enkelt. Matvarer som inneholder protein må beregnes nøye for å få nok fenylalanin uten at nivået i blodet blir for høyt. Mange matvarer må veies nøyaktig for å få riktig mengde. Mengden fenylalanin i maten angis i milligram eller enheter.

I Norge startes diettbehandling før barnet er to uker gammelt. Foreldrene får dermed tid til å lære seg diettprinsippene før barnet skal ha fast føde og mer variert mat. De fleste mødre ammer barnet sitt ved behandlingsstart. Selv om barnet trenger proteinerstatning på flaske, kan moren fortsette å amme ved siden av. Barnet får proteinerstatning først i hvert måltid, så legges det til morens bryst og får spise seg mett. Barnet får verdifulle næringsstoffer og immunstoffer fra morsmelken. Spedbarn som ikke ammes får både proteinerstatning og

vanlig morsmelkerstatning på flaske.

Når barnet skal begynne med fast føde, lærer foreldrene å veie matvarer og beregne fenylalanin i mat. I tillegg til faste mengder potet, grønnsaker og frukt, brukes proteinfattig mel i grøt og etter hvert til brød.

Kostholdet ved PKU bør inneholde mye frukt og grønnsaker da disse matvaregruppene inneholder lite protein og er sunt for alle. Matvarer uten protein, som rent fett (smør, margarin, olje) og sukker, brukes som i vanlig kosthold, likedan krydder, salt, kaffe og te. Proteinfattige spesialvarer i form av mel, pasta, brød og erstatninger for egg og melk er viktige for å variere PKU-kosten og for at kroppen skal få nok energi.

Behovene for fenylalanin og proteinerstatning endres over tid, blant annet i forhold til alder og vekst. Sykdomsperioder, spesielt med feber og oppkast, vil også kunne medføre endringer i behovene.

Fordele enheter

Ved PKU har man en fast mengde fenylalanin for dagen, denne omregnes til proteinholdig mat og

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.pkuno.org

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 potetternene 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 food-prosessor 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 hurtigmikseren. 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



© Salkat Design

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.

Noen ganger kan man få i seg gal mengde fenylalanin på grunn av uhell eller regnefeil. Hvis for lite er spist 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.

Enkeltstående uhell er uskadelig.

Om protein og andre næringsstoffer

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 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 fenylalanin og en proteinerstatning uten fenylalanin.

12

Kroppen trenger også mineraler, sporstoffer og vitaminer. Mye PKU-mat er rensset eller kunstig fremstilt for å fjerne protein. Dette medfører også at mye mineraler og vitaminer fjernes. Derfor er mineraler og vitaminer tilsatt i de fleste typer proteinerstatninger.

Frukt og grønnsaker er naturlige kilder til vitaminer og mineraler i PKU-kosten. I tillegg inneholder frukt og grønnsaker antioksidanter som kan bidra til bedre helse, og fiber som er nødvendig for fordøyelsen. Det anbefales å spise frukt og grønt til alle måltider. «5 om dagen», og gjerne vel så det, gjelder også ved PKU.

Proteinerstatning

Proteinerstatningen er både mat og nødvendig medisin for mennesker med PKU. Mengden og typen som brukes er tilpasset alder, kroppsstørrelse og den enkeltes toleranse for fenylalanin. Det finnes flere produsenter og flere typer proteinerstatning. Mest brukt er pulver som ristes eller røres ut i vann. Man kan også få ferdig utblandete drikker, kapsler eller tabletter. Proteinerstatning 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 er utgangspunkt for viktige transmittorer i hjernen. Ved PKU blir tyrosin en essensiell aminosyre.

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

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

Mange aminosyrer og vitaminer har gjennomtrengende lukt og smak. Noen velger derfor en smaksatt erstatning, andre foretrekker naturlige varianter. Enkelte drikker erstatningen med sugerør eller fra flaske for å 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 en spesiell proteinerstatning, PreKUnil eller NeoPhe, som tas i noe mindre mengder enn andre proteinerstatninger. PreKUnil og NeoPhe er ikke egnet for barn eller for kvinner som planlegger svangerskap. De er heller aldri førstevalget i behandlingen.



Noen eksempler på proteinerstatninger som brukes ved PKU.

Kroppen trenger stadig påfyll av protein, og proteinerstatningen skal tas minst tre, gjerne fire, 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 PKU-behandlingen og fås fra hjelpemiddelsentralen.

Mat inneholder ulike mengder protein. Mest er det i kjøtt, fisk, ost, melk, egg og nøtter. Kornvarer, belgfrukter (linser, bønner og erter) og poteter har noe mindre. Fukt, 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

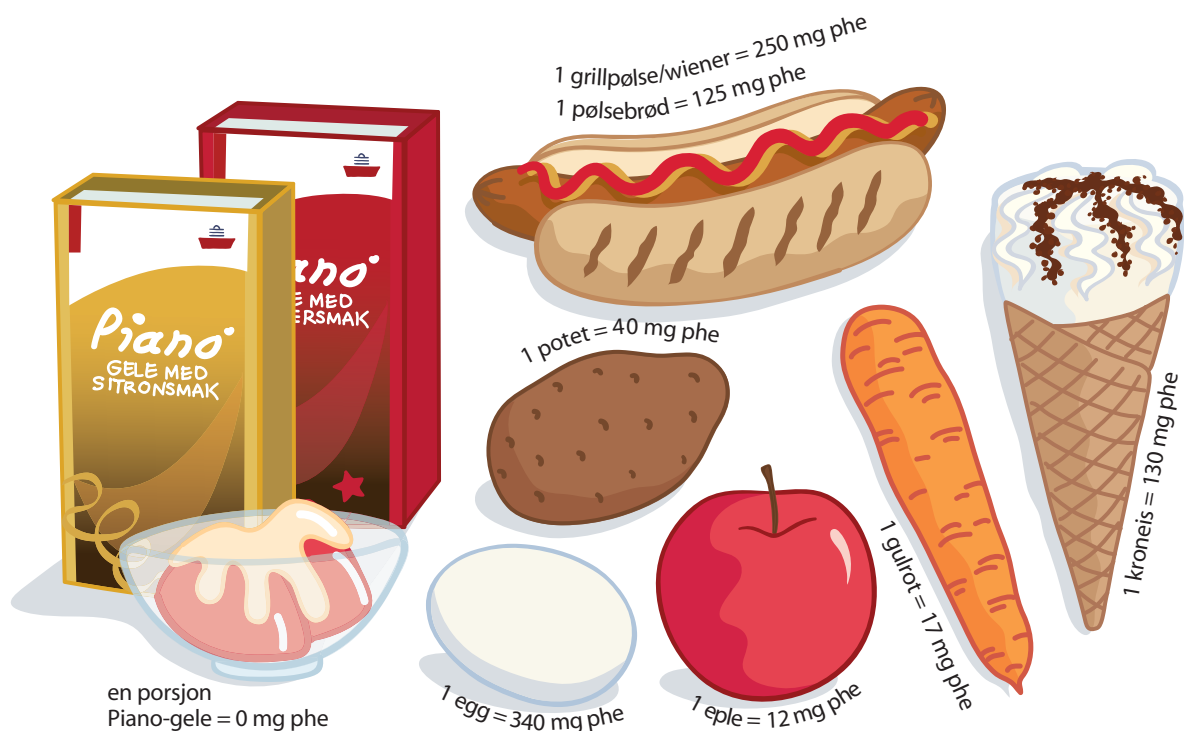
Hvor mye mat gir 25 mg phe eller 1 enhet?

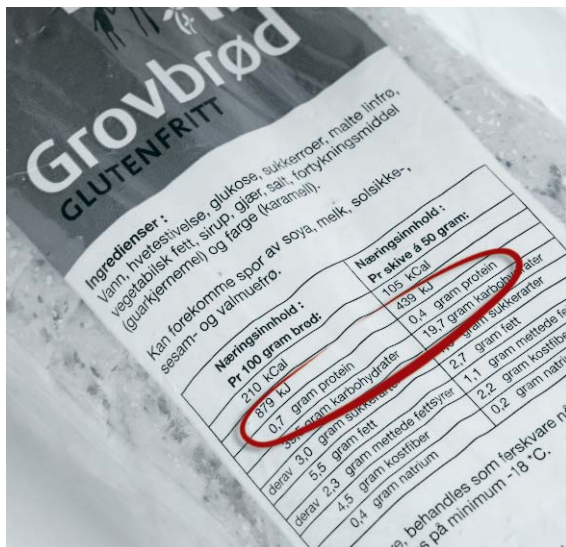
Proteininnhold i 100 gram av matvaren	Mengde av varen som gir 25 mg phe
0,5 g protein	100 g
1,0 g protein	50 g
1,5 g protein	34 g
2,0 g protein	25 g
3,0 g protein	17 g
4,0 g protein	13 g
5,0 g protein	10 g
6,0 g protein	8 g
8,0 g protein	6 g
10 g protein	5 g
12 g protein	4 g

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 i fenylalaninlistene, beregnes 5 % av proteinet som fenylalanin (phe).

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





© Sallat Design

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 matvaren som gir 25 mg eller en enhet fenylalanin.

«Frie matvarer»

Noen matvarer brukes i PKU-kosten 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.

*«fritt» betyr å bruke
vanlige porsjoner*

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

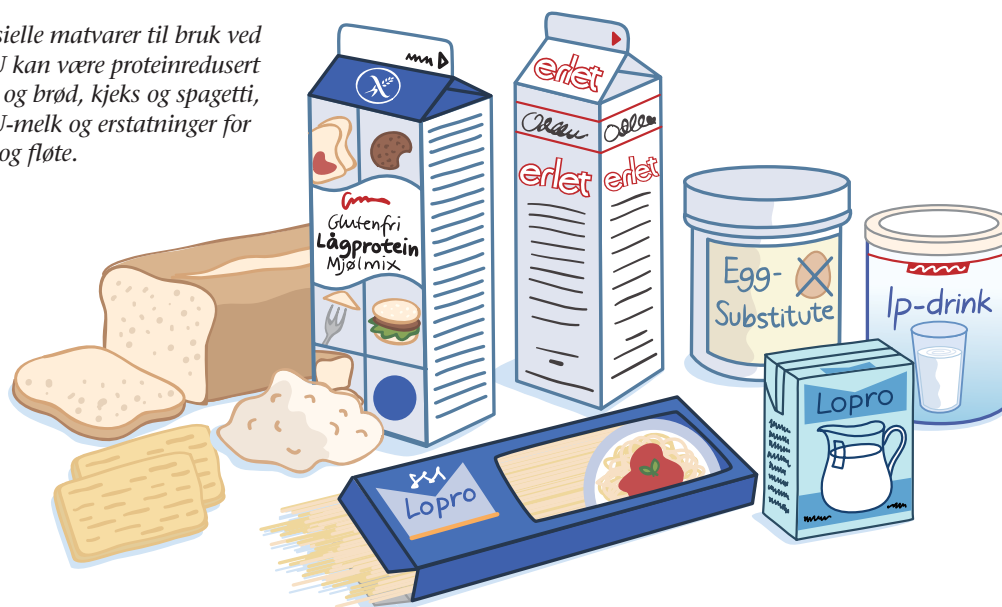
- Kaffe, te, vann og mineralvann som farris
- Vanlig sukret saft og sukret brus, nektar, eplejuice/eplemost, vin
- Sukker, honning, melis og sirup, kakepynt av sukker
- Matolje, de fleste margariner, smør og smult
- Potetmel og vanlig maisennamel
- Lettmajones, majones, krydrete og smaksatte grilloljer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

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 bakevarer finnes som proteinfattige kjeks, knekkebrød og brød. Noen glutenfrie bakevarer 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 utseende. Blant disse matvarene hører melkeerstatninger som PKU-melk, rismelk, og proteinfritt «yoghurtpulver». Eggerstatning,

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



fløteerstatning og fiberprodukter av potet, psylliumskall/loppefrø og sukkerroer er også nyttig.

- PKU-melk er et melkeprodukt med lite protein og lite fenylalanin. PKU-melk brukes som drikkemelk og i matlagingen. Den fås på blå resept.

Proteinfrie varer kan kjøpes i noen velassorterte helsekostforretninger og i større matvarebutikker. Ofte må man spørre spesielt hvis man ønsker et større utvalg av spesialvarer. Mange velger å bestille varene på postordre eller internett direkte fra importør/ grossist, der finner man et større utvalg enn i butikkene.

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. Alle andre søtningsstoff kan brukes.

Ved bruk av søtet medisin, bør man undersøke om den inneholder aspartam. Hvis alternativer uten aspartam ikke er tilgjengelig, kontakt klinisk ernæringsfysiolog som kan vurdere om dietten må justeres mens medikamentet tas.

**ASPARTAM
INNEHOLDER
FENYLALANIN**

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

Mange typer godter kan spises selv om man har PKU. Alt som er laget av rent sukker (og fett) kan brukes i PKU-dietten som i annet kosthold.

Les varedeklarasjonen og velg bort det man ikke er sikker på om kan brukes! Søtsaker av sjokolade eller med gelatin, melk, fløte og nøtter er proteinholdige. Unngå varer søtet med 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.

KJØKKENSKAPET KAN INNEHOLDE UVENTEDE PROTEINKILDER:

- Gjær er levende mikroorganismer og inneholder mye protein, vær nøye med mengden og følg oppskriften.
- Gelatin gir protein. OBS: gele, grønnsaksaspik, fromasjer, gelegodter osv. Les varedeklarasjonen! Proteinfattige fortykningsmidler som agar, alginater og guar gum kan brukes.
- Brelett (både rød og grønn) er tilsatt større mengder tørrmelk og skal ikke brukes. Dette gjelder ikke andre margariner.

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.

Maternell PKU

Rundt 1980 skjønte man at gravide kvinner som hadde PKU men ikke fulgte diett, fikk barn med alvorlige skader. Den gang ble diettbehandlingen avsluttet i barne- eller ungdomsårene.

Høye fenylalaninverdier hos moren i løpet av svangerskapet kan medføre at barnet får alvorlige skader som hjertefeil og hjerneskade. På grunn av

faren for fosterskade, begynte man å gjenoppta diettbehandling hos kvinner som ønsket barn. Faren for skader er aller størst tidlig i svangerskapet, derfor er det viktig med stabilt lavt fenylalanin i blodet alt før kvinnen blir gravid. Kvinner som har PKU, bør planlegge når de vil bli gravide, og følge en ekstra streng diett både før og under svangerskapet. Bruk av prevensjon anbefales til alle seksuelt aktive kvinner med PKU som ikke ønsker å bli gravide.

Barnet vil vanligvis ikke få PKU, siden tilstanden må arves både fra moren og faren. Se side 30.

Når kvinner med PKU blir gravide følges de tett av behandlerne på Rikshospitalet. Ofte må

fenylalanin i blodet kontrolleres flere ganger i uken. I tillegg følger de vanlig svangerskapskontroll hos lege eller jordmor på hjemstedet. Risikoen for skader hos barnet er ikke økt når moren følger streng diettbehandling.

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



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 dersom de avslutter diettbehandlingen (se side 7). Enkelte kjenner ubehag alt ved verdier over 400-600 $\mu\text{mol/L}$, 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 de følger diett eller ikke, 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 skjelvninger (tremor), krampelignende anfall og dårlig balanse hos voksne som har avsluttet behandlingen. Når diettbehandlingen 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. Resultatene fra nevropsykologiske tester og hjerneundersøkelser blir påvirket av fenylalaninnivået i kroppen, både av gjennomsnittsnivået i småbarnsalderen, og av blodverdien den dagen undersøkelsen gjøres. Graden av skade og påvirkning vil variere, og det finnes foreløpig ingen metode som kan si hvem som kan tåle høyt fenylalanin over tid uten å få skader. Slike undersøkelser 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 få som begynte med diett tidlig i barneårene, fikk mindre skade enn de ville hatt uten behandling. Bare de færreste ble den gang oppdaget så tidlig at behandlingen fullstendig kunne forebygge hjerneskade eller utviklingshemning.

Screening og diettbehandling er fremdeles ikke tilgjengelig overalt i verden. Flere barn med ubehandlet PKU har kommet til Norge sammen med familiene sine de siste årene. Dette har vært fra steder som ikke har screeningprogram. 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 alvorlig skadete voksne midt på 1980-tallet. Sen behandlingsstart vil ikke reparere større hjerneskader. Men erfaring og forskning viser positiv effekt av behandlingen hos de fleste, både i forhold til adferdsproblemer og selvskadning, uro og sjenerende kroppslukt, og i forhold til målt IQ (det siste gjelder i første rekke når sen diettbehandling igangsettes hos barn). Mest sannsynlig er årsaken at «forgiftningstilstanden» i kroppen blir opphevet, man får riktig balanse mellom de ulike aminosyrene i blodet, og dermed også bedret nivå av aminosyrer og transmittere (signalstoffer) i hjernen. Dette er svært viktig for graden av psykisk velvære og trivsel.

*Livslang diettbehandling anbefales
til alle med PKU*

Å LEVE MED PKU



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

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. Mange forskjellige situasjoner kan være innfallsvinkler for å forklare og fortelle om PKU, for eksempel når foreldre og barn er sammen om matlaging. Bilder fra PKU-dager på Rikshospitalet eller samlinger i PKU-foreningen kan også være fine innfallsporter.

Lærings- og mestringssentrene ved lokale sykehus

ÅPENHET FREMMER POSITIVE HOLDNINGER

har jevnlig kurs og samtalegrupper for foreldre som har barn med funksjonshemninger og for 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 gi informasjon til omgivelsene 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. Den er ikke synlig, men likevel i sterk grad 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 tilstanden. 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. I mange tilfeller reiser fagfolk fra Senter for sjeldne diagnoser ut for å bistå med informasjon i forbindelse med at barnet begynner i barnehage eller på skole. Det gjøres da en grundig planlegging i forkant, slik at aktuelle fagfolk og instanser i brukerens lokalmiljø blir involvert.

Mange foreldre velger å orientere om barnets situasjon på foreldremøte både i barnehagen og på skolen. Fordi det finnes mat barnet ikke kan spise, vil det 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 at ledere er informert.

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

Spedbarnsperioden

Alle nyfødte tar en blodprøve, screeningprøve, i 3. levedøgn. At denne prøven noen dager senere vil kunne vise et resultat som får innvirkning på hele fremtiden til barnet, foreldrene og søsken, er det svært få som tenker på. Når man etter en uke eller så, får en telefon fra Rikshospitalet om at barnet har en medfødt, kronisk tilstand som krever livslang behandling, vil det være et sjokk. Barnet må legges inn på Rikshospitalet for å starte behandling. Mange beskriver dette som en «uvirkelig» tid, med mange og motstridende følelser. Å føle både sorg, sinne, usikkerhet og bekymring er vanlig. Selv om alle foreldre vil oppleve situasjonen på sin egen måte,

vil de fleste raskt begynne å se framover.

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

**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.

Selvfølkelig vil mange bekymre og engste seg over hva sykdommen innebærer for barnet fremover. Noen foreldre forteller at ansvar for at barnet ikke skal utvikle hjerneskade kan tyngde, 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 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, slik at barnet alltid 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 en samtale med andre foreldre og eventuelt profesjonell rådgivning være til hjelp.

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 spise. Det kan være lurt at barnet lærer at det bare får spise fra sin egen tallerken.

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 brukes av hele familien.

Barnehage

De fleste barn tilbringer kortere eller lengre tid i barnehage før de begynner på skolen. Uansett om man er hjemme, hos dagmamma eller i barnehage, er kontakt med jevnaldrende viktig for at barn skal lære seg sosiale spilleregler. Barn med kroniske tilstander kan ha spesielt behov for å komme sammen med andre. For barn med PKU er det blant annet viktig og positivt å venne seg til at de må spise sin egen mat og ta proteinerstatning også når måltider inntas andre steder enn hjemme. Barnehagen kan medvirke til at foreldrene opplever at også andre voksne kan klare behandlingen.

Ettersom barn med PKU trenger hjelp og tilrettelegging rundt mat og måltider, søker de fleste barnehager om ekstra personalressurser. I tillegg til den informasjon og opplæring barnets foreldre gir, vil personalet som skal ha ansvar for barnet ofte trenge veiledning fra fagfolk. Her kan Senter for sjeldne diagnoser være behjelpelig.

Selv om barnehagedekningen er bedret, kan det noen steder fremdeles være vanskelig å få plass. Men barn med nedsatt funksjonsevne skal, ifølge Lov om barnehager (§ 13), ha prioritet ved opptak. Behandlingskravene ved PKU gir ikke automatisk nedsatt funksjonsevne, men kan likevel bidra til at barn med PKU prioriteres. Det skal foretas en sakkyndig vurdering for å vurdere om barnet har nedsatt funksjonsevne. Den sakkyndige vurderingen foretas av kommunens pedagogisk-psykologiske tjeneste (PPT). Foreldre kan på eget initiativ ta kontakt med PPT.

Noen barn med PKU kan ha behov for spesialpedagogisk hjelp på grunn av oppmerksomhetsproblemer eller konsentrasjonsvansker, i tillegg til diettbehandlingens krav om tilrettelegging av mat og måltider. Av den grunn kan det være hensikts-

messig med et tidlig samarbeid med pedagogisk psykologisk tjeneste. Utredning ved PPT kan avdekke eventuelle særskilte behov hos barnet, slik at hjelp kan settes inn tidlig. (Opplæringsloven § 5-7).

Noen voksne med PKU har fortalt at de som barn opplevde en overfokusering på problemer og utfordringer knyttet til dietten. Vær derfor oppmerksom på ordvalg, tidspunkt

og hvor ofte slike tema tas opp. Mange barnehager bruker en egen meldingsbok, der beskjer om inntak av mat og drikke blir formidlet uten at barnet behøver å høre på det. Den daglige samtalen mellom førskolelærer/assistent og mor eller far skal ikke domineres av spørsmål om spising og mat, men om dagens aktiviteter og hva barnet har opplevd. Mange sender også alt som ikke er spist i matpakken eller drukket 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.

Skolealder

I 8-9-årsalderen begynner barn å se seg selv i forhold til andre. De blir mer bevisst likheter og forskjeller. Som en følge av dette vil de også stille flere spørsmål om hvorfor de må spise annen mat

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

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. Å lytte og anerkjenne barnets tanker og opplevelser 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.

Barneskolen

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

Noen elever med PKU trenger voksenhjelp for å ta proteinerstatningen og spise matpakken. Det er viktig at barna 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, heimkunnskapsundervisning, leirskole og sosiale arrangementer på skolen.

På samme måte som i barnehagen anbefales åpenhet. Når det skal informeres til resten av klassen/gruppen om PKU, kan barnet selv være med på å tenke ut hva som skal sies og hvordan det skal legges fram. Når medelevene får gode forklaringer, blir de på et vis ferdige med saken. Medelevene kan også oppfordres til innlevelse og

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



solidaritet. De kan være god støtte for eleven med PKU hvis det for eksempel kommer «dumme» spørsmål og kommentarer fra personer som ikke kjenner til 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 deltakelse, nødvendig tilrettelegging eller hensyn ved besøk og overnatting, kan også være tema på foreldremøter. Dette bør tas opp i samarbeid med kontaktlærere.

Noen barn kan svinge mye i fenylalaninverdi, for eksempel på grunn av pågående sykdom eller små endringer i kosten. Høye verdier av fenylalanin i blod kan medføre plager og mistriksel hos barnet. Det kan gjøre både læring og sosialt samvær vanskelig.

Noen barn med PKU har problemer med konsentrasjon, oppmerksomhet og/eller uro selv om behandlingen følges til punkt og prikke. 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. Husk å informere personalet og andre barn på SFO like godt som lærere og medelever for øvrig, om hva PKU innebærer. Man har ikke samme rettigheter i SFO som i skolen for tilrettelegging. Foreldrene må ofte ta initiativ til samarbeid, og de kan dessverre ikke alltid forvente at informasjon gitt 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.

Noen ganger fortsetter eleven i samme gruppe når ungdomsskolen tar til, men de fleste får mange nye klassekamerater. Hvis det er behov for fornyet

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



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

informasjon, bør den unge være den viktigste premissleverandør for hvor omfattende denne skal være. Har det vært åpenhet fra barneskolen av, er det lettere å kunne fortelle om PKU på en naturlig måte også i ungdomsskolen. Spesielt viktig blir tilrettelegging av heimkunnskapsundervisningen.

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

«Å slippe taket»

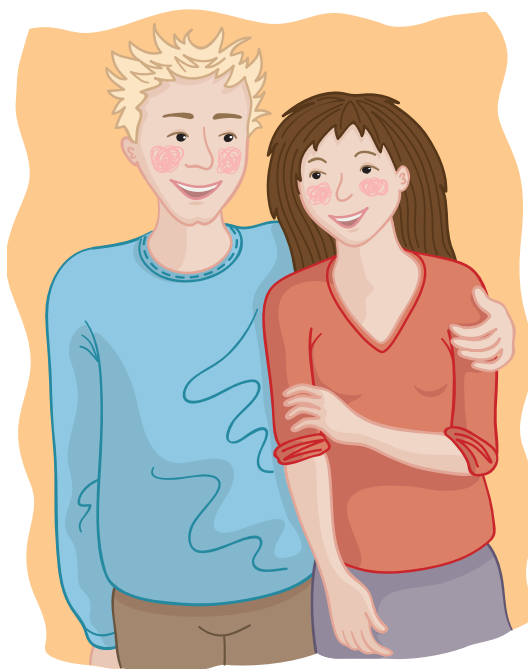
Det finnes mange eksempler på at foreldre utvikler et svært tett og beskyttende forhold til barn med en kronisk tilstand eller funksjonshemming. Et for tett forhold kan gjøre at barnet blir mindre selvstendig. Det er derfor både viktig og klokt å lære seg til å «slippe taket» og stole på barnets evne til å klare seg selv. Gradvis må foreldrene overlate ansvar til barnet.

Et praktisk tips til begynnende ansvarstaking er å la barna være med å lage mat. Først lærer man kanskje å veie pålegg eller lage i stand proteinerstatningen, større barn kan for eksempel få ansvar å lage en spesiell kake som alle i familien kan spise.

Ungdomstiden

Puberteten er utfordrende for de fleste. Ungdom har behov for å stå på egne ben, prøve ut autoriteter og bli selvstendige. Det å være annerledes, kan for mange oppleves vanskelig og sårt. For ungdom er det svært viktig å høre med og være lik de andre i gjengen. Mange unge kan oppleve at PKU-dietten er det som skiller dem fra de andre. Dette kan medføre at den unge slurver med eller bryter dietten. Da blir det viktig å hjelpe ungdommen til å se «alle de andre». Slik kan man oppdage at mange har spesielle ting å ta hensyn til, det være seg allergi, annen sykdom, lese- og skrivevansker eller familieproblemer.

Mange foreldre forteller at ungdommer som har en kronisk tilstand, ser ut til å utvikle større forståelse og empati med andre.



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

Ungdom som glemmer, nekter eller ikke orker å følge dietten, er noe mange foreldre vil oppleve. Her kan det være lurt at foreldrene «trår varsomt», slik at ikke PKU-behandlingen blir det området ungdommen velger for å demonstrere sin selvstendighet overfor foreldrene på.

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 som selv har PKU være gode støttepillere. Også foreldre kan ha behov for råd og veiledning.

Ofte vet ungdom mindre om sin tilstand enn det de voksne forestiller seg. Både fagfolk og foreldre må bidra med saklig og god informasjon om tilstanden og behandlingen. Noen ganger kan det være nyttig å treffe andre unge med PKU som har vært igjennom denne fasen.

Videregående opplæring

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

Når ungdommen starter i videregående skole, må man gi nødvendig informasjon om diagnose, og eventuelt søke om spesiell tilrettelegging i skolehverdagen på nytt. Det er viktig å ta opp eventuelle behov for rett til utvidet fravær i god

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

tid, altså før fraværet blir en realitet. (Se forskrift til opplæringsloven, § 4 – 28). Om dette ikke er gjort i forkant, kan det skje at eleven ikke får godkjent året, og må gå om igjen.

Søknad om utvidet tid på heldagsprøver, tentamener og eksamen må sendes på nytt selv om det var 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 pga 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. I tillegg til veiledning på skoler og andre utdanningssteder, kan PPT og NAV (tidligere a-etat og trygdekontor) gi råd om utdanningsmuligheter og arbeidsområder som kan passe den enkeltes interesser og evner (se side 30). Hvis helsemessige problemer påvirker arbeidsforholdet finnes det flere ordninger og hjelpetiltak. NAV er riktig instans å henvende seg til her.

Søsken

Å være søster eller bror til en som har PKU eller en annen kronisk sykdom, kan være en utfordring. Barnet med PKU får mye oppmerksomhet i det daglige. Vi vet at søsken kan oppleve dette som urettferdig. Noen føler også dilemmaet: På den ene siden synes de synd på sin søster eller bror og kan til og med få skyldfølelse for at de selv har sluppet å få PKU, på den andre siden kan de utvikle sjalusi fordi den med PKU får stor oppmerksomhet. I slike tilfeller er det ikke enkelt å være foreldre.

Tid med bare mor eller far alene en gang i blant, kan oppveie for mye og være hyggelig, både for liten og stor.

Vi har også erfart at søsken ofte kjenner forbausende lite til sin søsters eller brors tilstand og hva den innebærer. Samtale og informasjon om

PKU må gjentas ettersom søsken vokser til. I søsken-grupper på Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger (se adresse bak i heftet) har søsken til barn med sjeldne tilstander formulert følgende råd til foreldre: Vær åpen i kommunikasjonen med barna, og prøv å fordele tid og omsorg rettferdig mellom dem. Forklar på en enkel måte hva som er spesielt med søster eller bror, og la gjerne søsken få treffe andre søsken i tilsvarende situasjon.

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 vi skal markere noe eller bare ha det hyggelig sammen, for å vise gjestfrihet og for å forsterke sosiale bånd. Å følge en streng diett hver dag, hele livet, er krevende, og det kan bli en utfordring å ta

vare på de sosiale og mellommenne-skelige aspektene. At man hjemme føler seg inkludert ved festmåltider og hyggestunder er derfor viktig.

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 helt nødvendig, skal man ikke føle seg til bry eller være

flau over å si ifra.

Å tilpasse maten slik at alle finner noe de kan spise, behøver ikke å være så vanskelig, man kan for eksempel lage gode potet- eller grønnsaksretter og servere ulike mattyper hver for seg i stedet for å blande alt. Med litt fantasi, godvilje og noen justeringer kan både hverdagsmat og selskapsmenyer tilpasses slik at personer på PKU-diett også får nyte mye av det som serveres.

Porsjonspakninger med proteinerstatning er greie å ha med både på turer og i selskaper.

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

LA GJERNE
SØSKEN FÅ TREFFE
ANDRE SØSKEN
I TILSVARENDE
SITUASJON



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 treningstidene. Større måltider kan deles opp så man får noe mat med fenylalanin (enheter) og proteinerstatning en stund før trening, og noe innen 1/2 time etter at aktiviteten er avsluttet. Mat som egner seg til bruk rett etter aktivitet eller i løpet av lange treningsøkter 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 treningen kan saft, brus eller sportsdrikker uten protein brukes. Oppbygging og restitusjon av

muskler er størst i timene like etter trening. Da trenger kroppen påfyll både av energi, fenylalanin fra mat og ekstra aminosyrer fra proteinerstatningen.

Ferie og reiser

Reiser medfører behov for planlegging og tilrettelegging ved PKU. Det viktigste er å ta med proteinerstatningen og de spesialpro-

duktene man jevnlig bruker.

Det er alltid lurt å ha proteinerstatning og lavproteinbrød til minst et døgns forbruk lett tilgjengelig slik at man ikke risikerer å stå på bestemmelsesstedet uten proteinerstatning og mat.

På flyreiser krever sikkerhetskontrollen legeerklæring for å ta med proteinerstatning som

håndbagasje. Emballasjen må ha produktnavn og varedeklarasjon.

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



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

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 eller oppkast, vil fenylalanin i blodet ofte stige. Feberen gjør at kroppen (stoffsiftet i cellene) kommer i en nedbrytningstilstand (katabol fase) slik at proteiner i musklene frigjøres og aminosyrene kommer over i blodet. Ved kortvarige stigninger på grunn av en forkjølelse eller influensa justerer man vanligvis ikke dietten, men ved langvarig sykdom kan endringer bli nødvendig.

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 tid. Noen kan trenge litt ekstra fenylalanin en periode for å bygge opp igjen reservene sykdommen tok. Dette avgjøres ut fra blodprøvesvarene.

Ved oppkast bør man hoppe over proteinerstatningen til brekningene 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-behandling raskt, ikke vent med legebesøket til man er blitt «skikkelig dårlig». Det kan også være lurt å vaksinere seg mot influensa.

Tannhelse

PKU-kosten inneholder vanligvis mer sukker enn et vanlig norsk kosthold. I tillegg kleber protein-reduert 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 følger PKU-diett. Vi anbefaler start før barnet er to år. Fortell om dietten, for hvis munnhygien er god, vil tannlegen

ellers 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. Hvis dette ikke hjelper, ta problemet opp med tannlegen.

Ved spesielle problemer eller spørsmål bør man kontakte TAKO, kompetansesenter 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

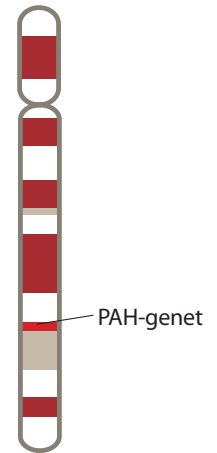
PKU skyldes en mutasjon i genet som koder for enzymet fenylalaninhydroksylase (PAH). Enzymet er nødvendig for omsetningen av fenylalanin i kroppen. Sykdommen er recessivt arvelig, det vil si at man må arve mutasjonen eller genfeilen både fra mor og fra far. Foreldrene vet vanligvis ikke at de er «bærere» av et skadet PAH-gen før de får et barn med PKU. Når voksne med PKU selv får barn, kan ikke barnet få PKU, uten at den de får barn med også er arvebærer.

Mutasjonen gjør at PAH-enzymet blir «feilprodusert», noe som medfører at det har redusert funksjon eller ikke fungerer i det hele tatt. Genet for PAH ligger på kromosom 12. Mange forskjellige mutasjoner i dette genet gir PKU. I dag kjenner vi til flere hundre mutasjoner. Omtrent ti av mutasjonene er ganske vanlige, mens andre kun er funnet hos en enkelt person.

De forskjellige mutasjonene kan medføre ulike alvorlighetsgrader av sykdommen. Dette gjenspeiles til en viss grad i mengden fenylalanin i blodet og i hvor streng dietten må være. Men flere

faktorer enn bare mutasjonstypen er med på å bestemme akkurat hvordan sykdommen vil arte seg hos den enkelte.

En person kan arve samme type mutasjon fra både mor og far, eller man får en type fra mor og en annen fra far. I Norge er det vanlig å undersøke hvilke mutasjoner det er som forårsaker PKU hos den



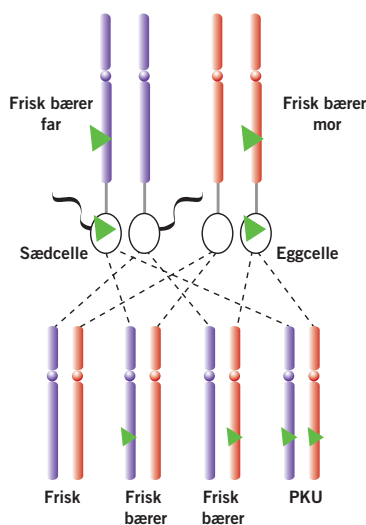
Genet for PAH-enzymet finner vi på kromosom 12.

EN MUTASJON ER EN VARIG FORANDRING AV ET ELLER FLERE GEN

enkelte. Svaret vil oftest fortelle om mutasjonene er alvorlige eller milde varianter, og på den måten gi en pekepinn på hvor streng dietten må være.

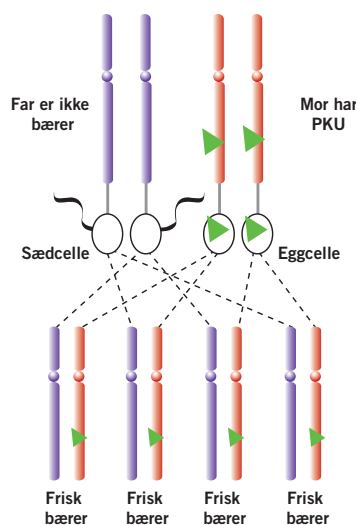
Foreldre til barn med PKU, eller personer som selv har PKU og deres partnere, kan be om samtale for å vurdere risiko for å føre PKU videre til egne barn. Dette kan gjøres ved genetiske avdelinger på regionsykehusene, og kalles genetisk veiledning.

Første generasjon: mor og far er friske bærere. Barna har 25% risiko for å få PKU



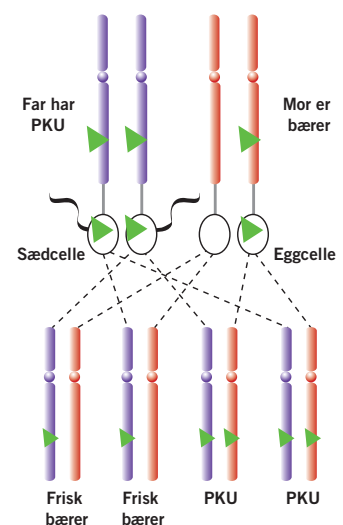
► Sykdomsgivende gen

Andre generasjon: far eller mor har PKU, partner er ikke bærer. Barna blir bærere.



► Sykdomsgivende gen

Andre generasjon: far eller mor har PKU, partner er bærer. Barna har 50% risiko for å få PKU og 50% risiko for å bli bærere.



► Sykdomsgivende gen

NY VITEN - FORSKNING

BH4 - tetrahydrobiopterin

Tetrahydrobiopterin (BH4) er en såkalt kofaktor som er nødvendig for at PAH-enzymet skal virke. Mangel på BH4 gir det samme sykdomsbildet som ubehandlet PKU, men de nevrologiske skadene kan bli enda mer alvorlige. Dette kommer av at BH4 ikke bare inngår i omdannelsen av fenylalanin, men også er nødvendig i omdannelsen av andre stoffer i kroppens celler. Ved PKU som skyldes BH4-mangel, vil ikke diettbehandling hjelpe.

Forekomsten av BH4-mangel varierer mellom ulike befolkningsgrupper og her i landet er BH4-mangel ekstremt sjeldent.

Det pågår forskning på hvorvidt tilførsel av BH4 kan ha positiv effekt i PKU-behandlingen. Foreløpige funn viser at tilførsel av BH4 kan bedre fenylalaninverdiene ved mildere former av PKU. Teorien bak dette er at funksjonen av PAH-enzymet bedres når BH4 er til stede i større mengder. Imidlertid er de langsiktige effektene og bivirkningene ennå ukjent. Det er foreløpig grunn til å være forsiktig, særlig fordi BH4 er involvert i mange forskjellige prosesser i cellene.

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/skadete PAH-genet med et friskt gen. I de tilfellene man har klart dette, har effekten enten vært ganske kortvarig eller det har vært vanskelig å få nok «genmateriale» inn i cellene. Foreløpig er dette forskning på dyr og ikke på mennesker. Det er ennå langt frem før slik behandling eventuelt blir mulig ved PKU.

Enzymerstatningsterapi

Enzymerstatningsterapi er en annen måte forskere tenker seg at PKU kan behandles på. Dette gjøres allerede ved en del andre sykdommer som skyldes enzyimmangler.

Ved PKU er to enzymer aktuelle for en eventuell enzymerstatningsterapi; PAH og PAL. PAH er det enzymet som vi mennesker normalt har. PAL (fenylalaninlyase) er et lignende enzym som blant annet finnes i planter. PAL kan også fremstilles i større mengder fra bakterier. Dette enzymet

omdanner fenylalanin på en lignende måte som PAH. Det er foreløpig store utfordringer knyttet til bruken av begge enzymentypene, som hvordan enzymet skal føres inn i kroppen, hvor raskt det ødelegges (nedbrytningstid) og om faren for immunreaksjoner er stor. Slike og andre problemer må løses før enzymerstatningsterapi eventuelt kan tas i bruk til behandling av PKU.

PKU og hjernen

Det pågår mye forskning om nevropsykologiske aspekter ved PKU. Screening og tidlig behandlingsstart gjør at de alvorlige konsekvensene heldigvis er uaktuelle for det store flertallet av barn, unge og voksne med PKU. Likevel er det beskrevet problemer med oppmerksomhet, konsentrasjon og lavere hastighet i hjernens behandling av ny informasjon (information processing) hos noen personer med velbehandlet PKU. Foreløpig har man ikke funnet noen sikker forklaring til disse problemene, men en teori er at PKU medvirker til ubalanse i transmittere, særlig dopamin, i hjernen. Eventuelle problemer kan forsterkes av fenylalaninnivå i blodet, både nivået i dag, og hvis gjennomsnittsnivået har vært høyt tidlig i barneårene.

Studier viser også at noen personer med PKU bruker og har nytte av, medisiner mot oppmerksomhetsforstyrrelser (for eksempel ritalin).

Studier de siste årene viser ingen økt forekomst av psykiske lidelser eller atferdsforstyrrelser hos godt behandlede personer med PKU.

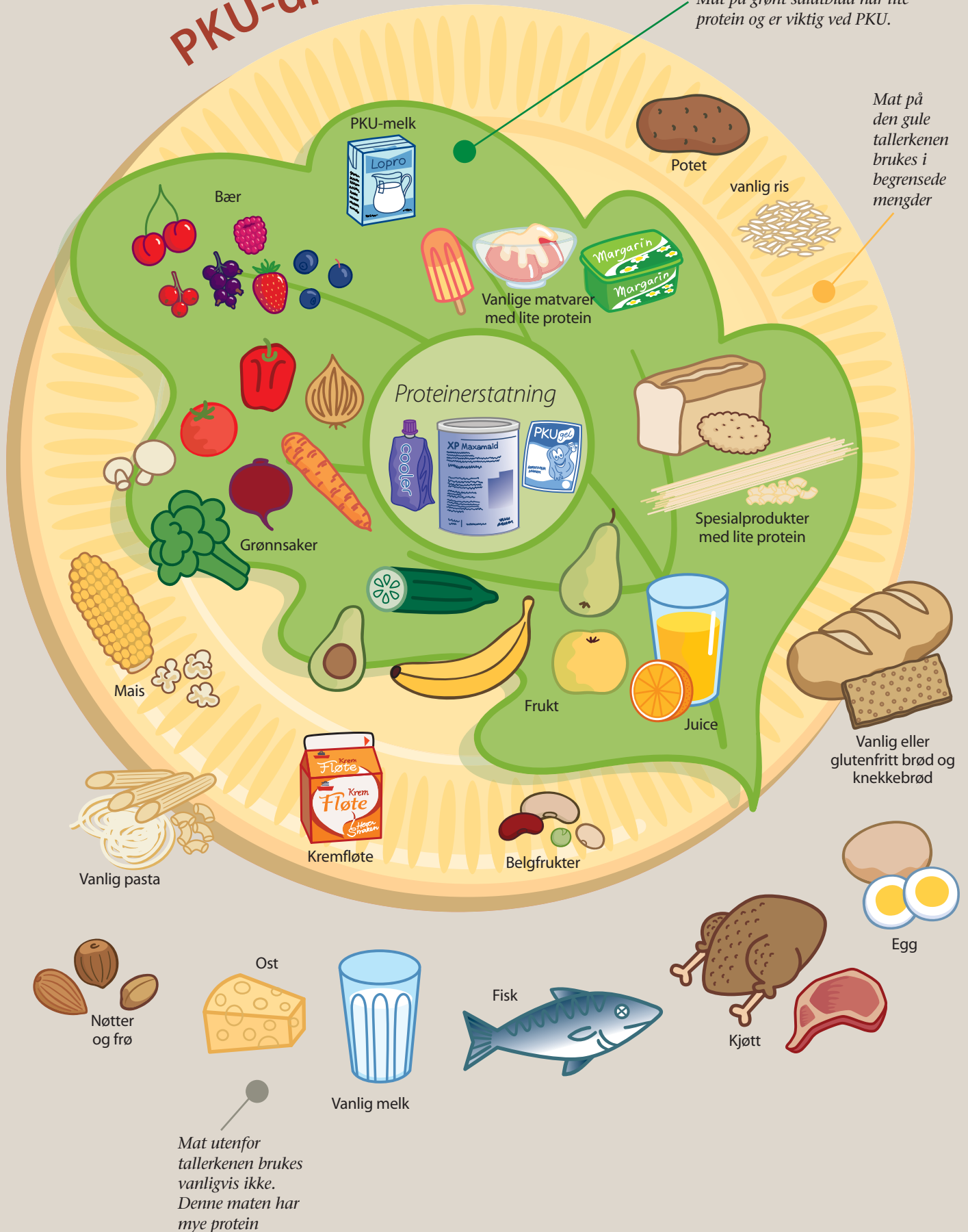


Manglende diettbehandling ved PKU gir ubalanse i hjernens transmittere (signalsstoffer).

PKU-dietten

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

Mat på den gule tallerkenen brukes i begrensede mengder



HJELP FRA DET OFFENTLIGE

Vi gjør oppmerksom på at informasjonen i dette kapitlet er skrevet ut fra gjeldende regler høsten 2006

1. juli 2006 trådte NAV-reformen (Ny Arbeids- og Velferdsforvaltning) i kraft. Den skal være gjennomført innen 2010. Da skal det være etablert ett felles arbeids- og velferdskontor i alle landets kommuner. Dette er en ny statlig etat med ansvar for de oppgaver som har blitt ivarettatt av Aetat og trygdeetaten. Deler av sosialtjenesten i kommunene skal samorganiseres med NAV.

Ved PKU er det aktuelt med støttetiltak i form av økonomiske ytelser og/eller andre tjenester fra det offentlige. Trygdeytelser i form av grunnstønad og hjelpestønad er vanlige, mens andre tiltak kan søkes om og vurderes ut fra den enkeltes behov.

Det er søkerens behov, og ikke diagnosen alene, som skal legges til grunn ved vurdering av hjelpetiltak og stønader.

Tjenestestedene vurderer søknader ut fra egen kunnskap om diagnosen og ut fra tilgjengelige ressurser. Et moment av skjønn ligger alltid i det endelige vedtaket.

Alle offentlige kontorer har plikt til å gi informasjon og veiledning om lover, regler og vanlig praksis til den som spør. Søknader skal besvares skriftlig og munne ut i et vedtak. Ved avslag er begrunnelsen viktig da denne gjerne blir utgangspunkt for en eventuell klage.

Informasjon fra bruker til fagfolk

Når man har en sjelden diagnose som PKU, kan man ikke forvente at saksbehandlere og fagfolk lokalt har kunnskap om tilstanden. Derfor må brukeren selv, eller pårørende, formidle informasjon der dette trengs. I tillegg til legeerklæring anbefaler vi at man legger ved informasjon hvor diagnosen blir beskrevet. Da er det lettere å vurdere søknaden, og behandlingstiden kan bli kortere. Aktuelt informasjonsmaterieil kan fåes fra Senter for sjeldne diagnoser.

Trygderettigheter

Folketrygden forvaltes av staten gjennom det lokale trygdekontoret/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. Videre skal den ved hjelp til selvhjelp 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,

pleiepenger og opplæringspenger ved sykdom hos barn eller andre nære pårørende. For brukeren selv omfatter stønaden sykepenger, rehabiliteringspenger, attføringspenger og uførepensjon.

Stønad ved barns sykdom

Foreldre som har omsorg for et sykt eller funksjonshemmet barn kan ha rett til forskjellige stønadstyper. Alle

foreldrene som er i lønnet arbeid har rett til omsorgspenger når barn under 12 år er syke.

Hvis barnet har en kronisk sykdom, som PKU, der man kan forvente økt fravær og/eller vesentlig behandling og oppfølging, kan man søke NAV/trygdekontoret om utvidelse av antall omsorgsdager. Retten gjelder da til og med det året barnet fyller 18 år.

Pleiepenger gis til foreldre hvis barn under 12 år er innlagt på sykehus i åtte dager eller mer. Bare en av foreldrene får pleiepenger om gangen. Hvis barnet er funksjonshemmet eller har en kronisk sykdom gjelder denne retten til barnet er 18 år. Siden svært få barn med PKU er innlagt i sykehus etter behandlingsstart som spedbarn, vil få familier ha behov for pleiepenger.

Opplæringspenger kan ytes ved opplæring eller kurs ved, eller i regi av, en godkjent helseinstitusjon når barn har en langvarig sykdom eller er funksjonshemmet.

**PKU KREVER
BEHANDLING OG
OPPFØLGING SOM
FÅR KONSEKVEN-
SER I HVERDAGEN**

For å få rett til pleie- og opplæringspenger må det legges ved legeerklæring.

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 som på barns vegne 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 etter følgende tabell:

Alder	19 år og over	15-18 år	14-11 år	7-10 år	4-6 år	1-3 år
Sats	3	3	2	2	2	2

Fra rundskriv til Folketrygdloven § 6.3, første ledd punkt f: grunnstønad ved fordyret kosthold ved diett.

Noen kan ha rett til grunnstønad for andre ekstraavgifter i tillegg til diettbehandling. Det må da søkes i tillegg. Grunnstønaden dekker ikke engangsavgifter, avgifter til egenandeler ved legebesøk eller medisinsk kjøp. (Egenandeler skal betales inntil «egenandels-taket» er nådd, da kan man søke og få frikort.)

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 stillet. For barn som har behov for ekstra mye tilsyn og pleie kan man søke om forhøyet hjelpestønad. Når man søker, må man dokumentere den ekstra tiden stellet og pleien tar i forhold til den tiden som trengs til jevnaldrende barn uten ekstrabehov. Ved PKU brukes ekstra tid til bl.a. matlaging og tilrettelegging av måltider, samt til opplæring av barn og omgivelser slik at behandlingsprinsippene kan følges overalt.

NAV/trygdekontoret vil i noen tilfeller foreta hjemmebesøk for å vurdere søknaden bedre.

Dekning av utgifter til proteinerstatning og diettvekt

Proteinerstatning og PKU-melk fås på blå resept, etter reglene for dekning av utgifter til næringsmidler til spesielle medisinske formål. Ved bytte av type proteinerstatning må resepten første gang skrives ut av spesialist på Rikshospitalet. Reseptene kan fornyes av fastlegen.

Digital diettvekt er en forutsetning i PKU-behandlingen og dekkes derfor etter folketrygdlovens § 10-6. Vekt søkes gjennom hjelpemiddel-sentralen. Ofte er kommunens ergoterapeut kontaktperson og kan bistå med søknaden. 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.

Vi oppfordrer foreldre å ta tidlig kontakt med trygdekontor/NAV for hjelp og veiledning. Be gjerne om en fast kontaktperson. Kontaktpersonen og andre saksbehandlere kan kontakte Senter for sjeldne diagnoser for ytterligere informasjon.

www.nav.no

Kommunalt hjelpeapparat

Kommunene skal sørge for at alle 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. Det kan være klokt å koordinere tiltakene, sette opp mål for gjennomføring, og evaluere hva som er gjort. Det bør også avklares hvem som har ansvar for gjennomføringen. En måte å gjøre dette på er å etablere en tverrfaglig gruppe, **ansvarsgruppe**.

**VED STORE
SYKDOMSUT-
GIFTER KAN DET
SØKES OM
SÆRFRADrag PÅ
SELVANGIVELSEN**

Ved behov for langvarige og koordinerte tjenester har man rett til å få utarbeidet en **individuell plan**. Retten til en individuell plan kan man benytte seg av uansett hvor i livsløpet man er. Avhengig av planens innhold, vil aktuelle fagpersoner sammen med bruker/pårørende nedfelle ønskede mål og tiltak innenfor det aktuelle område.

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. En **støttekontakts** oppgave er å bidra til at brukeren får en meningsfull fritid. Noen søker kommunen om bistand til matlaging/baking, for eksempel i form

av **hjemmehjelp**. Slik hjelp kan frigjøre tid og gi overskudd til andre aktiviteter.

Man må alltid søke om aktuelle tiltak og støtteordninger. Kommunens økonomi og prioriteringer er avgjørende for hjelpen. 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 en kommune ikke automatisk gjelder dersom man flytter til en annen kommune. Det må da søkes på nytt.

For 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 internett.

• 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 og
- 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)

FoU 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 Sosial- og helsedirektoratet. Senteret er en del av Rikshospitalet - Radiumhospitalet 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.pkuno.org

Informasjonsmateriell

- *Alt om PKU - for barn og unge*
DVD om PKU fra Senter for sjeldne diagnoser. Inneholder to filmer, norsk og engelsk tekst.
- Enkel informasjonsfolder om PKU fra Senter for sjeldne diagnoser

PKU på internett

Senter for sjeldne diagnoser

Her finnes mye informasjon om og for de sjeldne diagnosene som senteret jobber med www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser

Screeninglaboratoriet ved Rikshospitalet

<http://avd.rikshospitalet.no/nyfscreen/>

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

arrangerer blant annet sommerleir for barn og unge med sjeldne tilstander. Senter for sjeldne diagnoser holder familiekurs på Frambu. www.frambu.no

TAKO-senteret

er et landsdekkende kompetansesenter for munnhelse ved sjeldne medisinske tilstander www.tako.no

Kennedy Instituttet.

Her behandles PKU i Danmark. Mye PKU-stoff.

www.kisoe.cu

Sammenslutning av europeiske PKU-foreninger.

Mange lenker. Her er PKU forklart på ulike språk.

Fint til ferie og reiser!

www.espku.org

Amerikansk PKU-forening.

Omfattende nettside med mange lenker. Mange personlige historier.

www.pkunews.org

Animerte illustrasjoner om PKU.

På engelsk. www.ygyh.org/pku/whatisit.htm

Annen aktuell informasjon

«Du er fabelaktig», for den som vil lese mer om kroppens kjemi. Sidene er laget av Astma og allergiforbundet, men beskriver det generelle. www.allergiviten.no

Arbeids- og velferdsforvaltningen.

Informasjon om arbeids og velferdstjenester i Norge

www.nav.no

Rettigheter ved funksjonshemning og kronisk sykdom

www.rettighetssenteret.no

Skandinavisk lenkesamling

med informasjon og kontaktmuligheter for sjeldne medisinske tilstander

www.rarelink.no

PKU-varer på nett

www.allergikost.no

www.allergimat.no

Om frukt og grønt, oppskrifter og tips

www.frukt.no

www.mat.no

HVIS DU VIL LESE MER

Lie, SO: *Føllings sykdom*. Tidsskrift for Den norske lægeforening 2000; 120: 3042-3
En oversikt over PKU og behandlingen i Norge

Ringdal, N: *Kjepper i Vårherres hjul*, 1992, ISBN 82-590-1009-7
Historien om Asbjørn Følling og oppdagelsen av PKU

Cederbaum, S: *Phenylketonuria: an update*. Current opinion in pediatrics. 2002, 14:702-706
En relativt lettlest oversiktsartikkel, med de viktige henvisningene videre

Santos LL, Magalhaes Mde C, Januario JN, Aguiar MJ: *The time has come: a new scene for PKU treatment*. Genetics and Molecular Research. 2006 Mar 31;5(1):33-44
Oversikt over forskningsområder innen PKU

Shaw V, Lawson M: *Clinical paediatric dietetics*. Oxford 2001, ISBN 0-632-05241-4
Diettbehandling ved PKU, lærebok i klinisk ernæring

Huijbregts SC, de Sonnevile LM, van Spronsen FJ, Licht R, Sergeant JA: *The neuropsychological profile of early and continuously treated phenylketonuria: orienting, vigilance, and maintenance versus manipulation-functions of working memory*. Neuroscience & Biobehavioral Reviews. 2002 Oct;26(6):697-712
Oversiktsartikkel om nevropsykologi ved PKU

Channon S, Mockler C, Lee P: *Executive functioning and speed of processing in phenylketonuria*. Neuropsychology. 2005 Sep;19(5):679-86
Diskusjonen om nevropsykologiske aspekter ved PKU går videre

Lee PJ, Ridout D, Walter JH, Cockburn F: *Maternal phenylketonuria: report from the United Kingdom Registry 1978-97*. Archives of Disease in Childhood. 2005 Feb;90(2):143-6
Maternell-PKU, en av de nyeste og største oversiktene

Bilginsoy C, Waitzman N, Leonard CO, Ernst SL: *Living with phenylketonuria: perspectives of patients and their families*. Journal of Inherited Metabolic Disease. Dis 2005 28:639-49
Om PKU i dagliglivet (amerikansk)

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

*Rikshospitalet - Radiumhospitalet HF
0027 Oslo*

telefon 23 07 53 40

telefaks 23 07 53 50

e-post: sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no

www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser