

TEMPLE



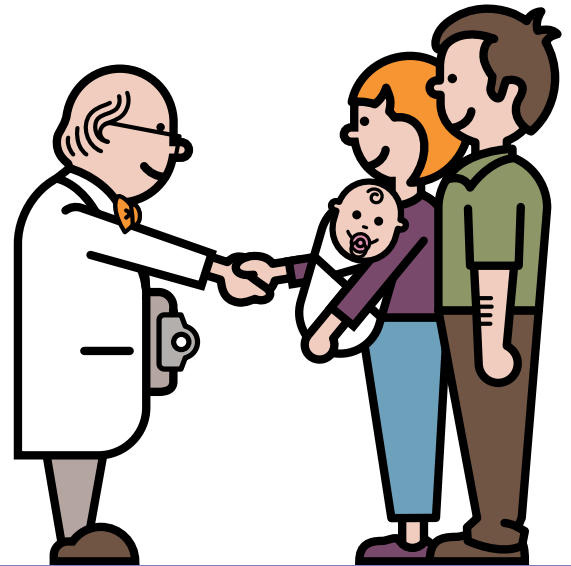
Tools **E**nabling **M**etabolic **P**arents **L**Earning

BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL
VERSION 2, FEBRUAR 2017

PKU

Støttet av  NUTRICIA

PKU



BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL
VERSION 2, FEBRUAR 2017

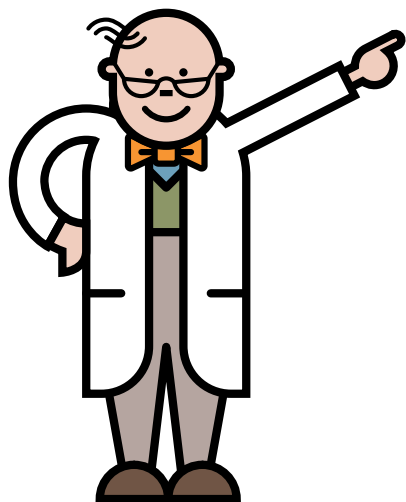
TEMPLE 
Tools Enabling Metabolic Parents LEarning

Støttet av  NUTRICIA

Hva er PKU?

PKU står for phenylketonuria (fenyلكetonuri)

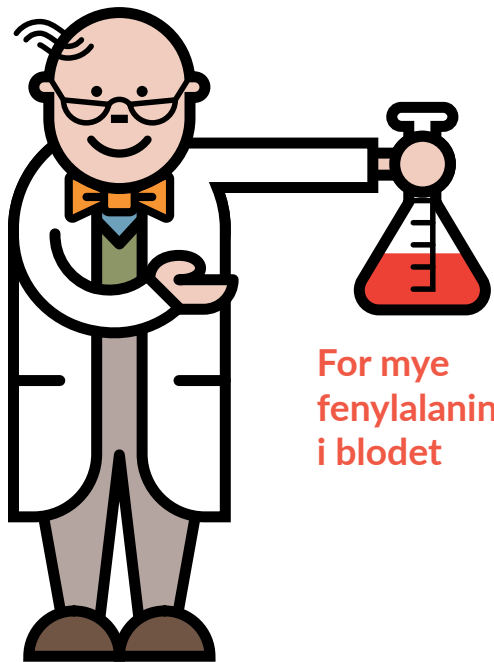
PKU er en arvelig, medfødt stoffskiftesykdom



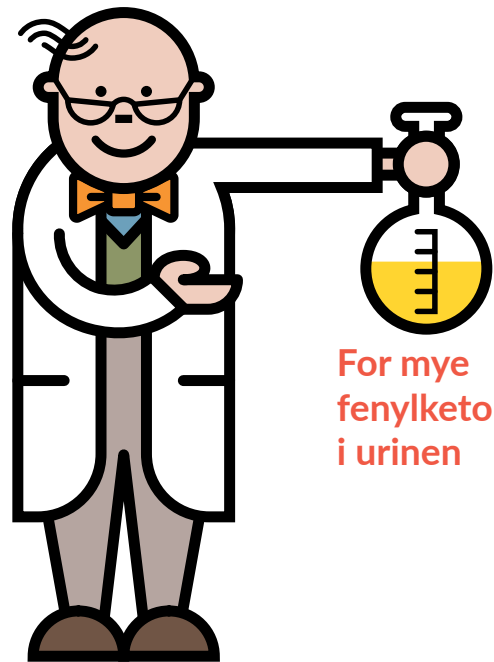
Phenyl Keton Uria

PKU

Hva er PKU?



For mye
fenyilalanin
i blodet



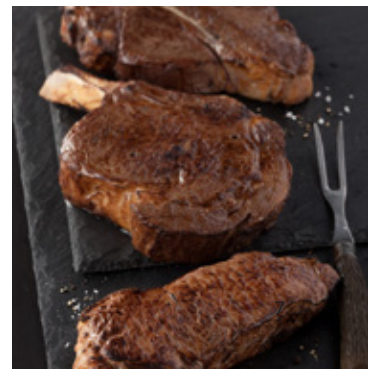
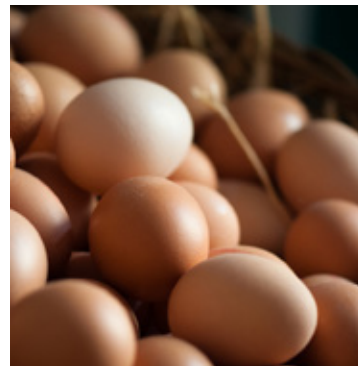
For mye
fenyilketoner
i urinen

PKU og protein

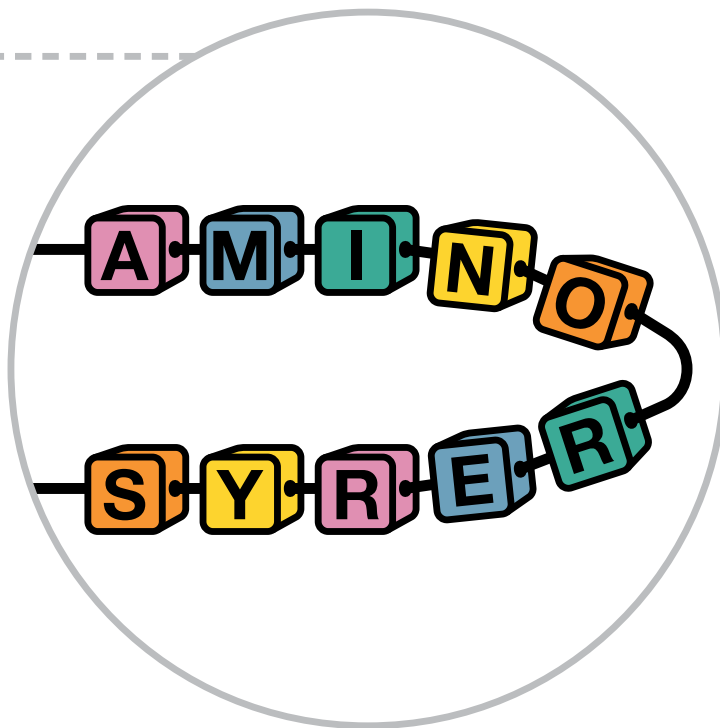
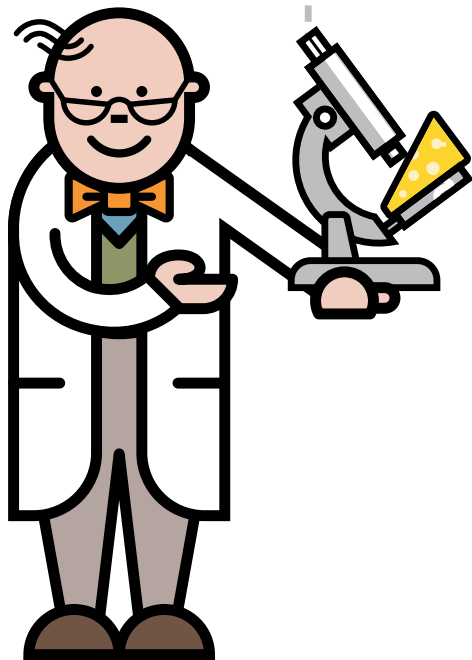
PKU påvirker hvordan barnet bryter ned protein

Mange matvarer inneholder proteiner

Kroppen trenger protein til vekst, vedlikehold og reparasjoner



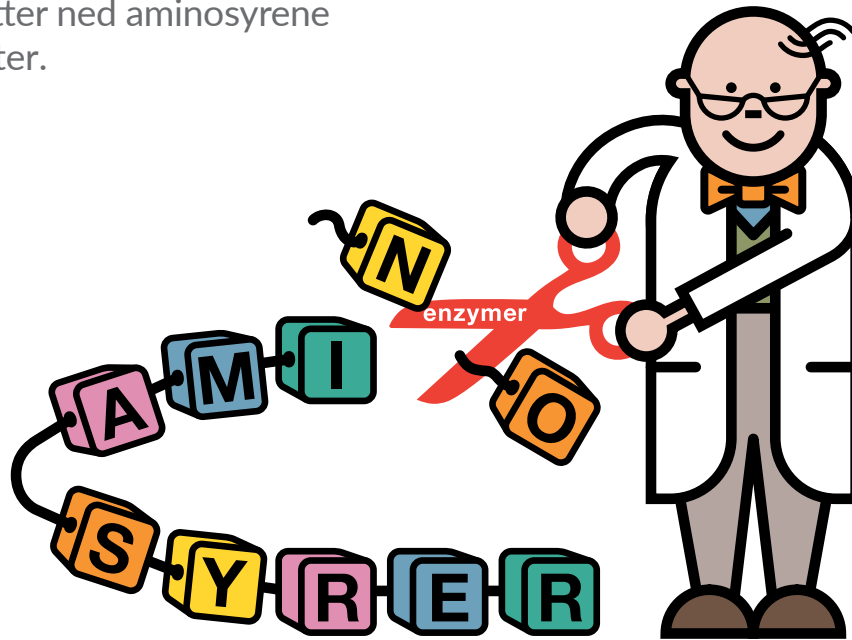
Hva er protein?



Protein og enzymer

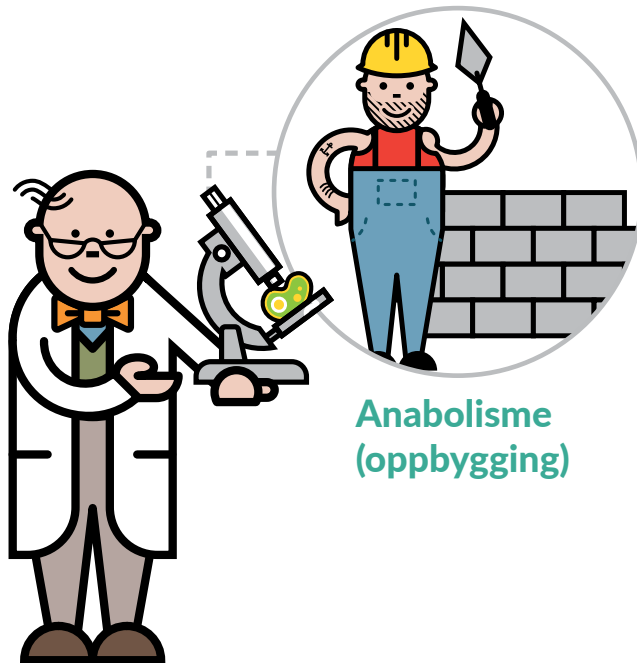
Protein brytes ned til aminosyrer (byggestener til protein) av enzymer (som fungerer som kjemiske sakser).

Enzymer bryter deretter ned aminosyrene til enda mindre enheter.

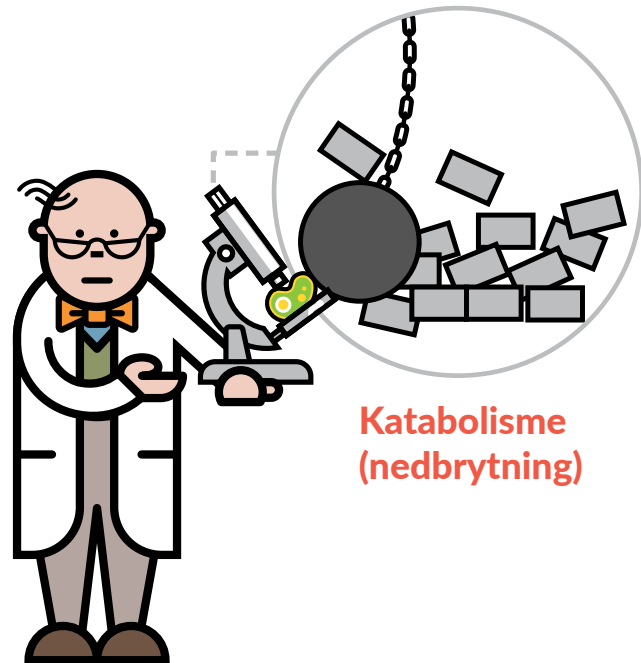


Proteinstoffskiftet

Stoffskiftet er en kjemisk prosess som foregår inne i kroppens celler.



**Anabolisme
(oppbygging)**

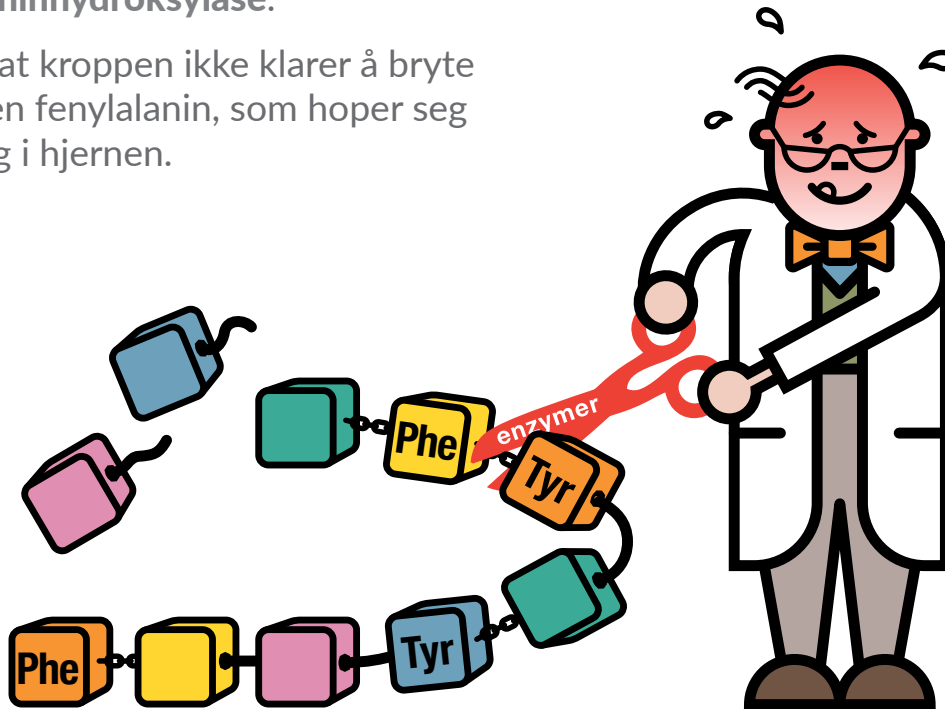


**Katabolisme
(nedbrytning)**

Hva skjer ved PKU?

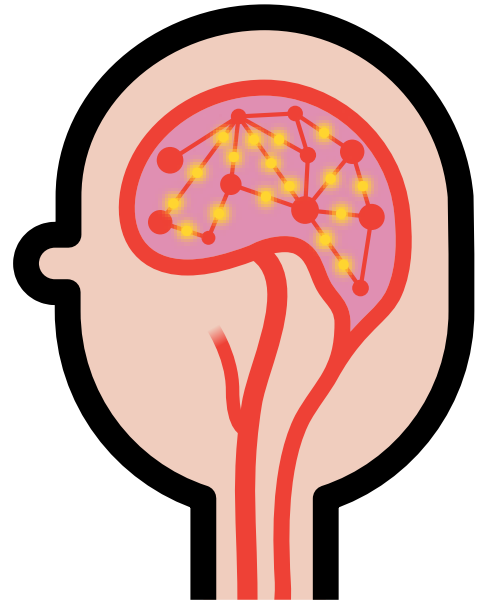
Ved PKU mangler kroppen et enzym som kalles **fenylalaninhydroksylase**.

Dette fører til at kroppen ikke klarer å bryte ned aminosyren fenylalanin, som hoper seg opp i blodet og i hjernen.



Hva kan gå galt ved ubehandlet PKU?

Opphopningen av fenylalanin kan føre til hjerneskade med lærevansker og atferdsproblemer.



Tidlig behandling
forebygger hjerneskade og
lærevansker

Hvordan diagnostiseres PKU?

PKU diagnostiseres ved nyfødtscreening.
Høye nivåer av fenylalanin oppdages i blodet.

Hvordan behandles PKU?

PKU behandles med:

Begrenset inntak av proteinrik mat

Tilpassede mengder med mat som inneholder fenylalanin (protein)

Proteinerstatning

Mat med lavt proteininnhold

Unngå aspartam



Mat med høyt proteininnhold

Disse matvarene har et høyt innhold av fenylalanin (protein) og må unngås: **kjøtt, fisk, egg, ost, brød, pasta, nøtter, frø, soya og tofu.**

Unngå også mat og drikke tilsatt søtstoffet **aspartam.**



Oppmålt fenylalanininntak

Spedbarn får en tilpasset mengde proteinerstatning og kan deretter ammes fritt til hvert måltid.

Hvis barnet ikke ammes får det en tilpasset mengde vanlig morsmelkerstatning etterfulgt av fri mengde proteinerstatning.

Mengden protein som gis må følges regelmessig av en klinisk ernæringsfysiolog.

Proteinerstatning

Proteinerstatning er svært viktig for god metabolsk kontroll.

Den vil bidra til at spedbarnet får dekket behovet for protein, energi, vitaminer og mineraler.

Proteinerstatning er tilgjengelig på blå resept.

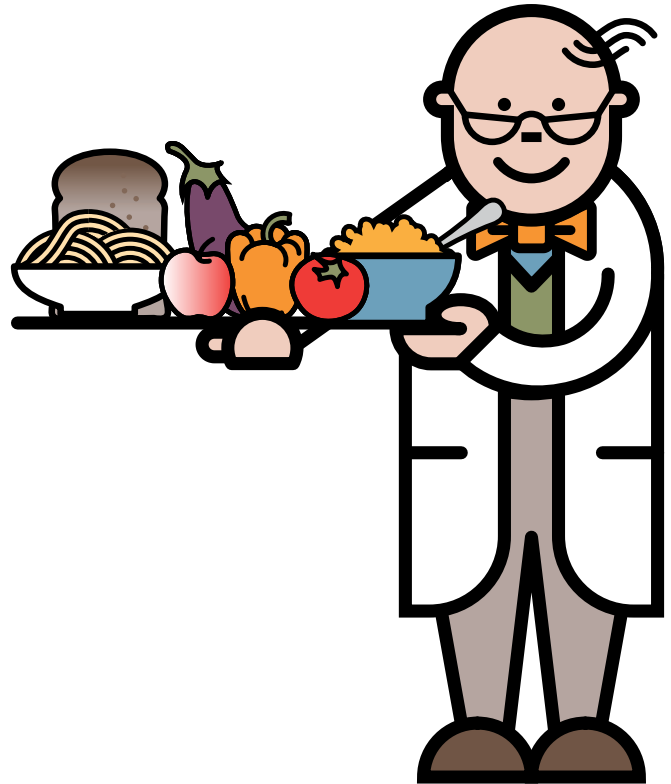


Mat med lavt proteininnhold

Mange matvarer har et lavt proteininnhold, som f.eks. frukt og mange grønnsaker. I tillegg finnes det lavproteinvarer som brød og pasta.

De gir:

- energi
- variasjon i kosten



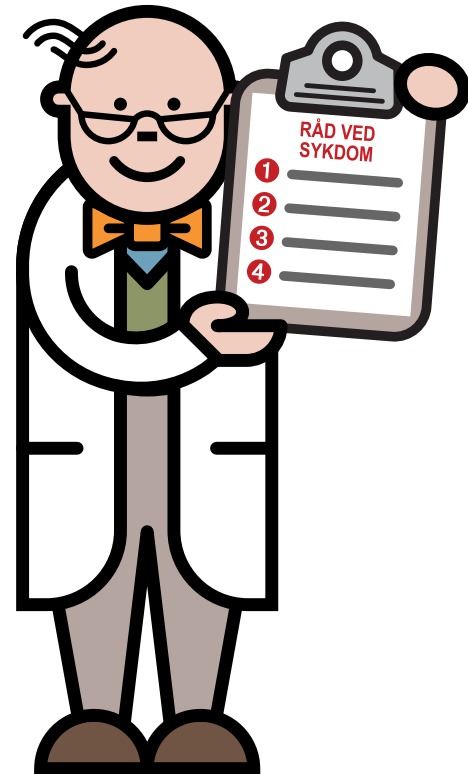
PKU ved sykdom

Enhver sykdom hos barnet fører til katabolisme eller proteinnedbrytning som igjen fører til økende nivåer av fenylalanin i blodet.

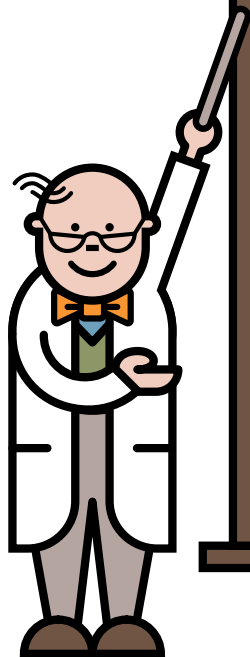
Det er viktig å fortsette med den normale kosten i så stor grad som mulig.

Når barnet blir sykt vil nivået av fenylalanin stige. Syke barn har ofte dårlig matlyst og det kan være vanskelig å følge kosten.

Det er viktig at man behandler sykdommen og sørger for å gi barnet nok drikke. Så snart barnet friskner til bør man fortsette med den vanlige kosten.



Hvordan følges PKU?



Jevnlige blodprøver tas for å kontrollere nivået av fenylalanin



Høyde og vekt



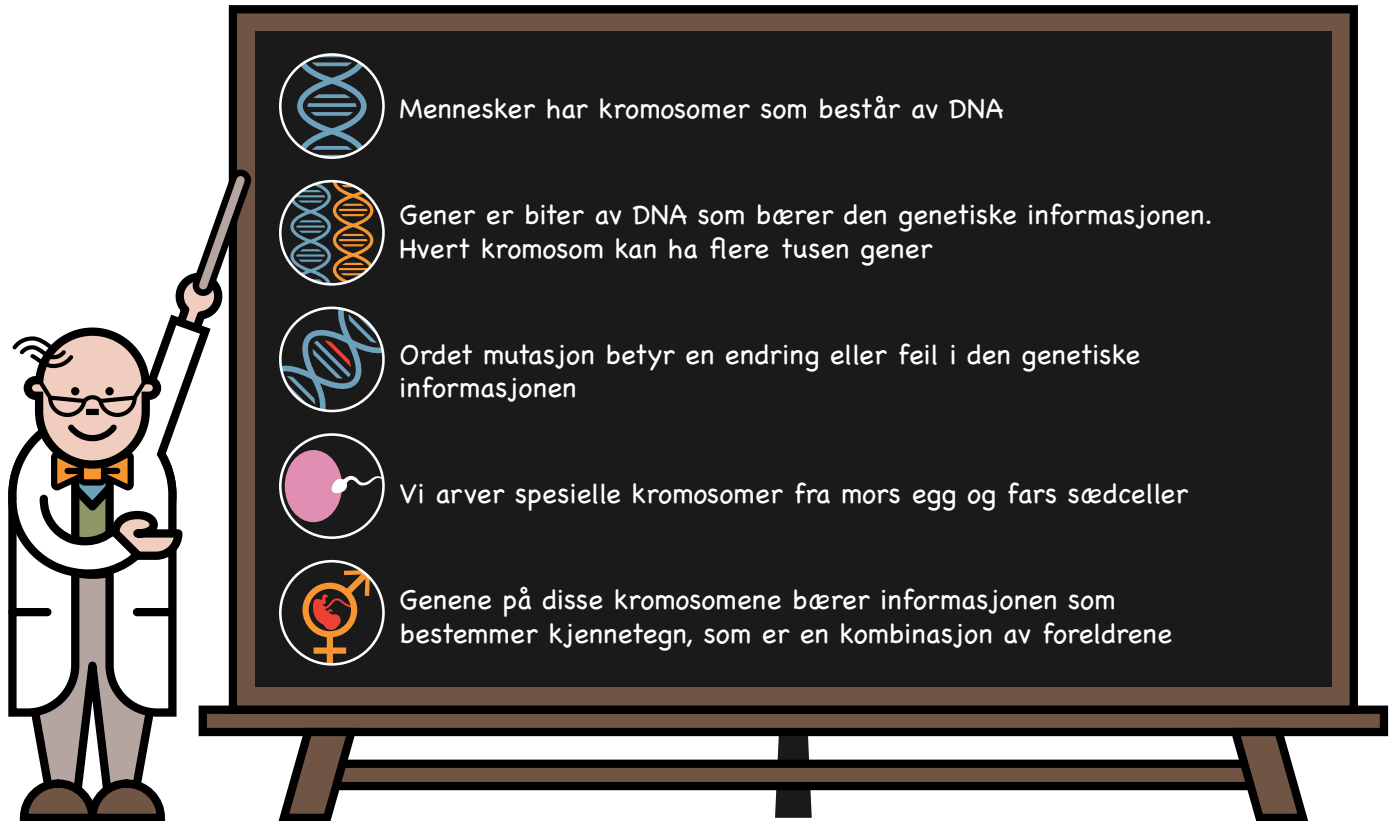
Undersøkelse av barnets utvikling



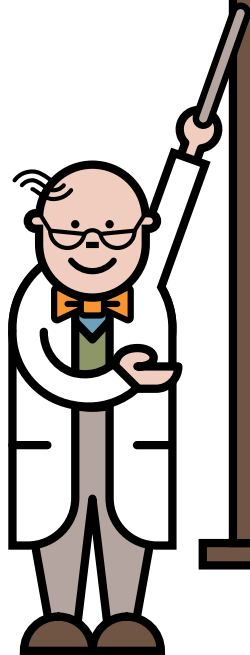
Kost og medisiner tilpasses alder, vekt og blodets innhold av fenylalanin



Kromosomer, gener og mutasjoner



Arv



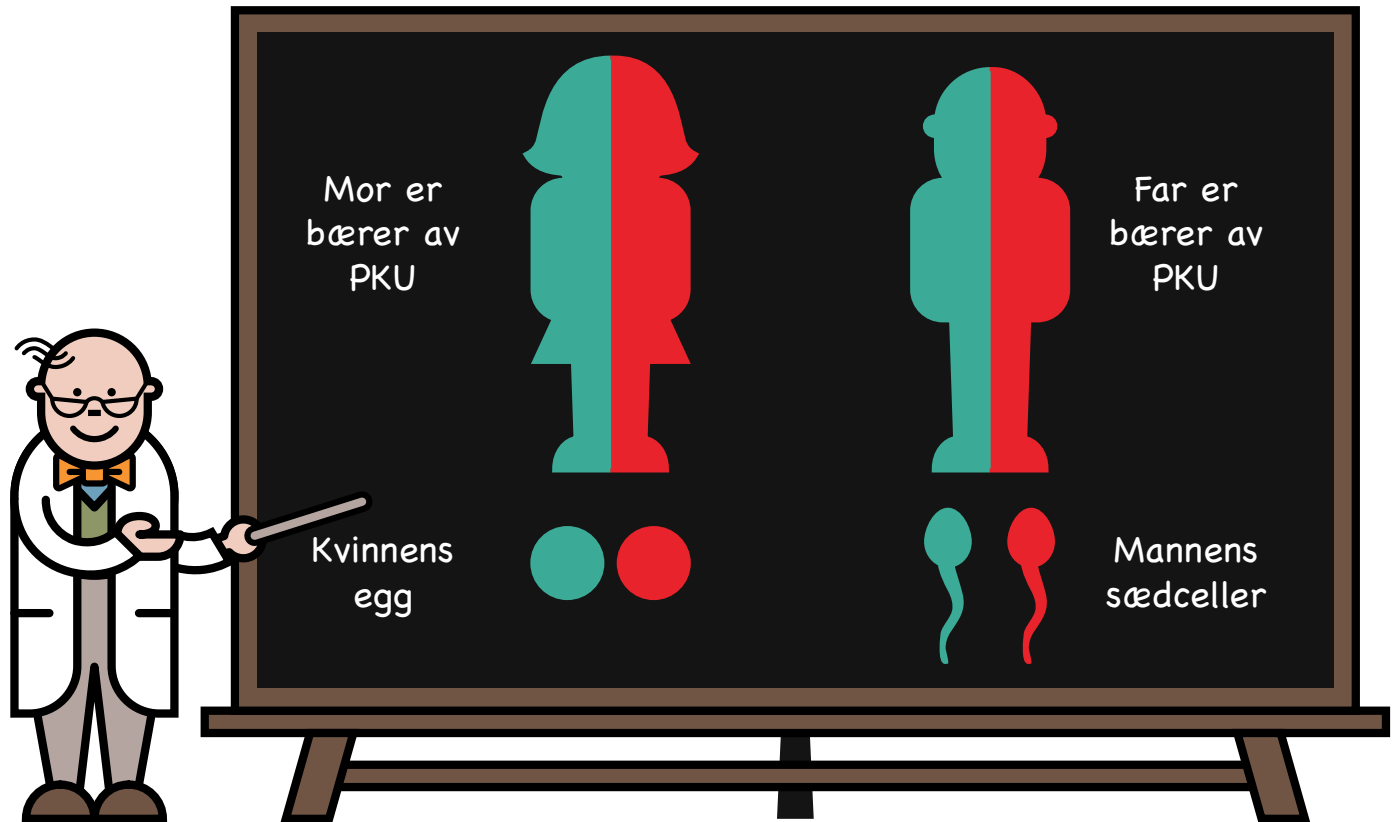
PKU er en arvelig tilstand. Det er ingenting du kunne ha gjort for å forhindre at barnet fikk PKU

Alle mennesker har ett genpar som lager enzymet fenylalaninhydroksylase. Hos barn med PKU fungerer ingen av disse genene som de skal. Disse barna arver et ikke-fungerende PKU-gen fra hver av foreldrene

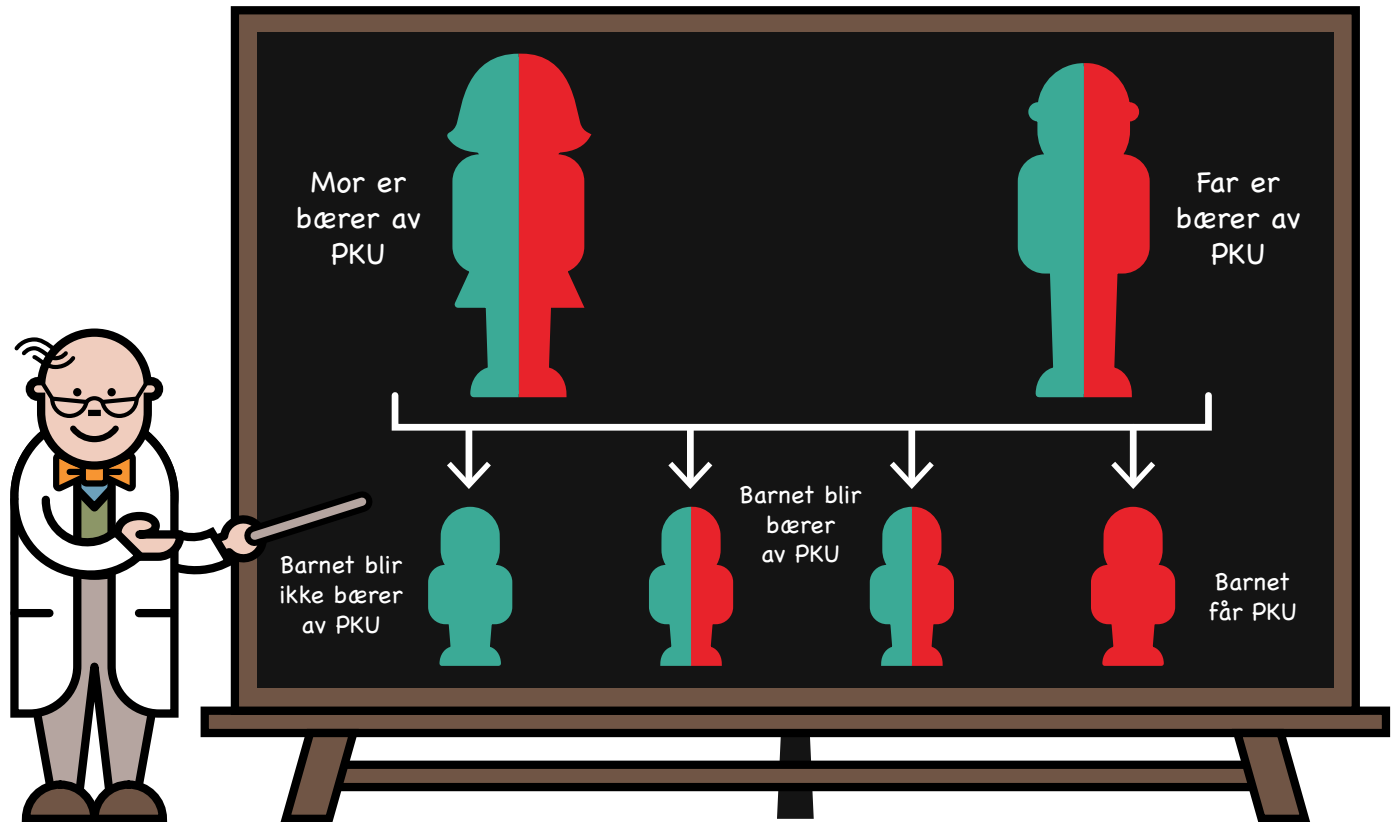
Foreldre til barn med PKU er begge bærere av tilstanden

Bærere har ikke PKU fordi det andre genet i dette genparet fungerer slik det skal

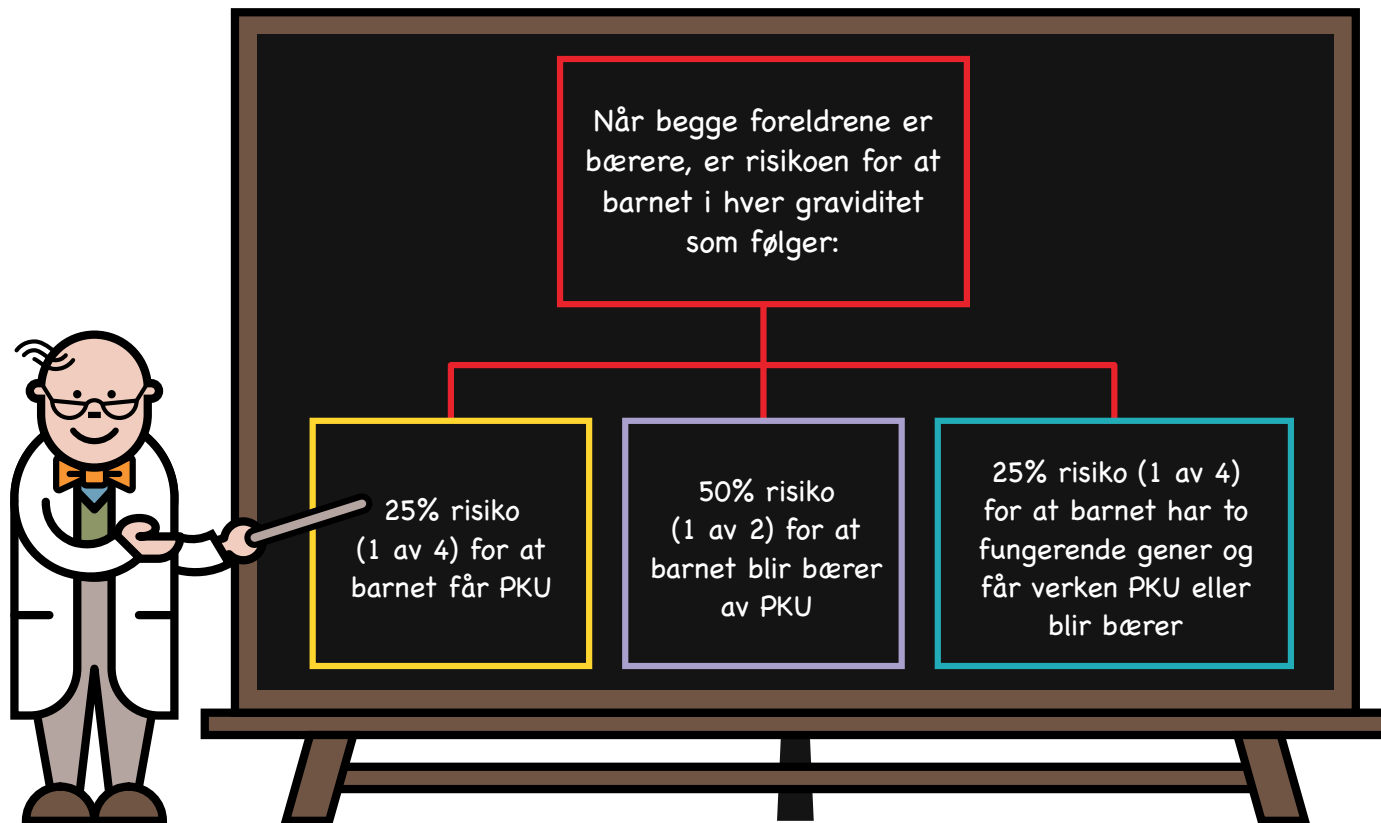
Arv – Autosomal recessiv (bærer av PKU)



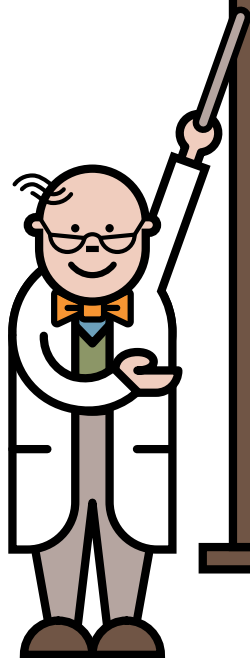
Arv – Autosomal recessiv - mulige kombinasjoner



Fremtidige graviditeter



HUSK!



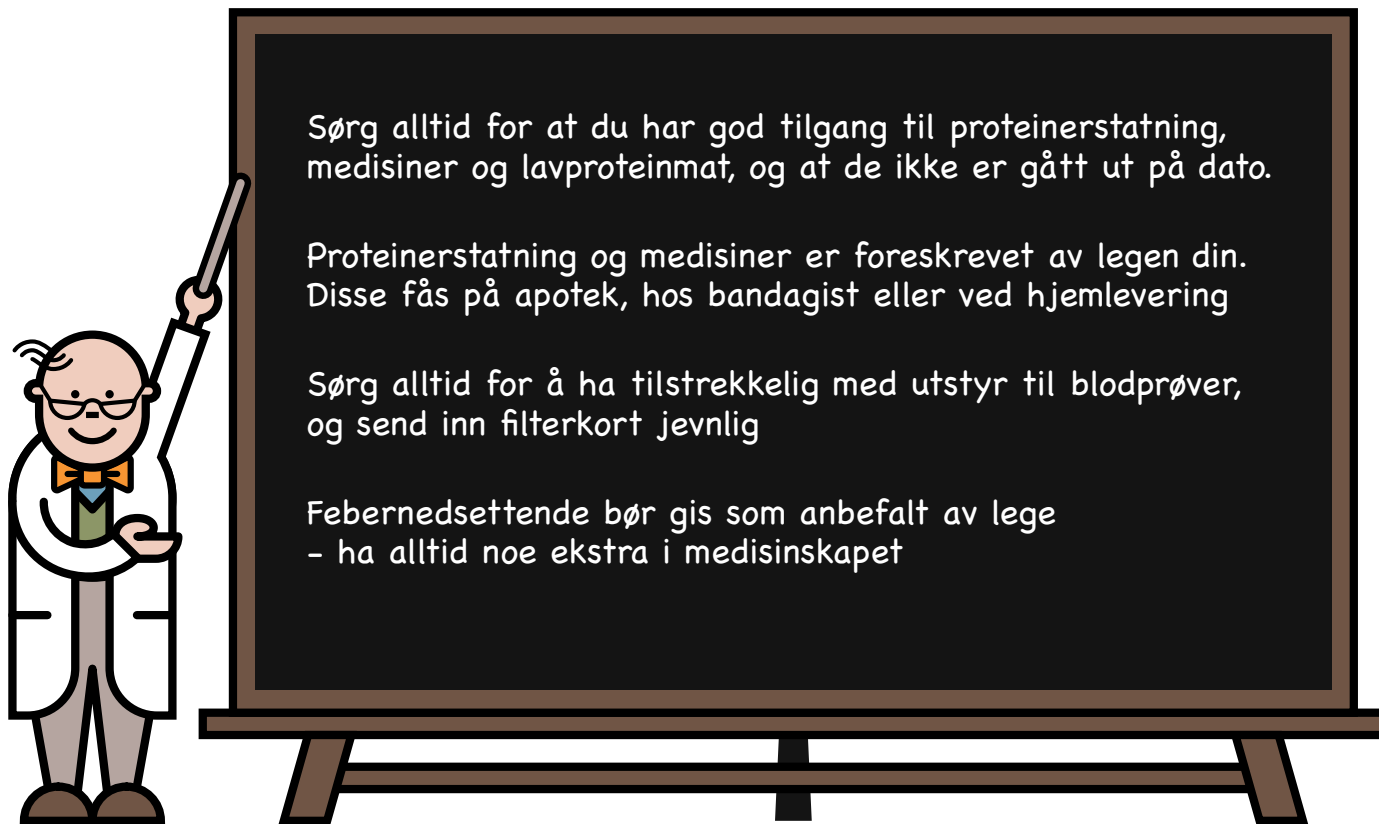
PKU er en alvorlig arvelig stoffskiftesykdom

Skade kan forebygges med en kost med lavt innhold av fenylalanin og proteinerstatning

Husk å gi riktig oppmålt mengde fenylalanin og protein-erstatning som anbefalt av lege/klinisk ernæringsfysiolog

Jevnlige blodprøver er viktig for å kontrollere nivået av fenylalanin i blodet

Noen gode råd med på veien



Kontaktinformasjon

- Klinisk ernæringsfysiolog:
- Sykepleier:
- Lege:

Notater

Notater

Notater

Les mer på www.nutricia.no/sjeldne-metabolske-sykdommer

Innholdet er oversatt til norsk, tilpasset norsk behandlingspraksis og validert av Nutricia i samarbeid med helsepersonell ved Oslo Universitetssykehus.

