

## Phenylketonuri (PKU) ved indlæggelse

## Hvad er PKU?

Phenylketonuri også kendt som PKU eller Føllings syge, er en stofskiftesygdom som skyldes en fejl i et gen, som gør at leveren ikke kan producere det enzym, der omsætter aminosyren phenylalanin (phe) til tyrosin. Det betyder, at phe ophobes i kroppen og kan føre til fatale skader på hjernen.

Der findes flere sværhedsgrader af PKU, som er bestemt af enzymets aktivitet i leveren. PKU rammer 1 ud af 10.000 nyfødte om året. Det svarer til at der i Danmark fødes ca. 6-8 børn med PKU om året.

## Hvordan behandles PKU?

PKU behandlingen i Danmark, Færøerne og Grønland varetages nationalt af Klinik for PKU på Rigshospitalet i København.

Den traditionelle behandling af PKU er diætbehandling 'regelret-diæt' med fødevarer med meget lavt indhold af protein, hvortil der suppleres med et aminosyretilskud uden phe, i form af tabletter, drikke, barer eller pulver. Diætbehandlingen tilpasses patientens PKU-sværhedsgrad, alder, køn, livssituation, evt. medicinsk behandling og blodprøveresultater.

Spørg altid patienten hvilken diæt de er på.

På nuværende tidspunkt er der kun én medicinsk behandling til at afhjælpe det høje niveau af phenylalanin i blodet, og det er Kuvan. Denne medicin virker kun på de milde sværhedsgrader af PKU.

## Diæt

Da diætbehandlingen tilpasses individuelt er det vigtigt at spørge patienten eller pårørende om hvad der er aktuelt for den enkelte. Spørg altid patienten som ved bedst hvad der er aktuelt for dem.

## Aminosyretilskud

En patient med PKU er på en livslang diæt med kosttilskud i form af aminosyretilskud, hvori der ikke er phenylalanin. Størstedelen af kostens protein vil på 'regelret diæt' komme fra aminosyretilskud.

Da diætbehandlingerne er individuelt sammensat vil det også være individuelt hvilke aminosyretilskud der anvendes for den enkelte patient.

Ved behov for ændringer i ordinationer eller yderligere spørgsmål vedr. aminosyretilskud kontaktes diætisterne i Klinik for PKU.

Patienterne har selv deres aminosyretilskud til PKU derhjemme, og derfor kan det være en fordel at bede patienten medbringe dette eller evt. få en pårørende til at hente det i eget hjem. Aminosyretilskuddene kan kun bestilles i Klinik for PKU og ikke på apoteket.

### **Regelret diæt**

For de fleste patienter med PKU er det vigtigt at begrænse indtaget af proteinholdige fødevarer, såsom kød, fisk, mejeriprodukter og bælgfrugter. Men også alm. brød, ris og pasta indeholder for meget protein til at de fleste med PKU må spise det. Derfor spiser de fleste med PKU lavprotein (lp) brød, ris og pasta, med meget lidt protein i. Hver enkelt patient med PKU har et øvre loft for hvor mange mg phenylalanin de må få igennem deres kost.

En tommelfingerregel siger at 1 g protein indeholder 50 mg phenylalanin. På den 'regelrette-diæt' skal der spises efter 'Brik'-systemet, hvor man skal beregne den tilladte indtagne mængde af fødevarerne ud fra deres indhold af phenylalanin. Én brik svarer til 25 mg phenylalanin. Det er altid en individuel vurdering fra patient til patient, hvor mange Brikker de må få om dagen.

En regelret diæt til PKU består hovedsageligt af lp-produkter, frugter og grøntsager med under ½ g protein pr 100g, hvortil der er givet et antal "Brikker" til fødevarer med et højt indhold af phenylalanin. Der er også en del frugter og grøntsager der skal tælles med i Brik-systemet. Størstedelen af kostens tilsatte protein vil komme fra aminosyretilskud.

Når patienten er indlagt, er det stadig vigtigt at de følger diæten. Derfor skal køkkenet orienteres i forhold til hvilke fødevarer, der har et lavt indhold af protein/phenylalanin og derfor gerne må serveres frit eller i en begrænset afvejet mængde til en patient med PKU.

OBS! Søddestoffet Aspartam (E951) eller andre sødestoffer der indeholder Aspartam indeholder phenylalanin og bør altid undgås!

### **LNAA/Semifri diæt**

En del voksne med PKU er på LNAA/Semifridiæt. LNAA står for large-neutral-amino-acids og er aminosyretilskud som vil gå ind og blokere for phes indtrængning i hjernen. Det betyder at de fleste på denne diæt, kan spise alm. brød, ris og pasta, men stadig kun en meget begrænset

mængde af animalske produkter og bælgfrugter. Disse patienter skal ligeledes indtage aminosyretilskud, typisk som tabletter 3 gange om dagen.

### **Hvis patienten har behov for sondeernæring**

Når ernæringsbehovet for en patient skal udregnes i forhold til sondeernæring, skal de almindelige vejledninger i forhold til makro- og mikronæringsstoffer følges, men med fokus på at patienten stadig skal have aminosyretilskuddet uden phe som primær proteinkilde.

Kontakt diætisterne i Klinik for PKU i forhold til mængde af alm. sondeernæring og indhold af protein fra aminosyretilskuddet. Hvis patienten får aminosyretilskud i en form, der ikke kan gives i sonde, er det vigtigt at kontakte diætisterne i Klinik for PKU, så der kan bestilles aminosyretilskud i en anden form, f.eks. pulver som kan gives i sonden.

Klinik for PKU opfordrer på det stærkeste til at høre patienten selv, hvilken diæt de er på, hvad de må spise og hvilket behov de har.

Hvis det af forskellige årsager ikke er muligt at komme i kontakt med patienten, kontakt da Klinik for PKU på 29 20 48 44 (diætister i forhold til diæt) mellem kl. 12-15 eller sekretær 35 45 50 03, kl. 8-10 og 13-14.

Mail: [pku.rigshospitalet@regionh.dk](mailto:pku.rigshospitalet@regionh.dk)



# Rigshospitalet

**Rigshospitalet**  
Juliane Marie Centret  
Center for Sjældne Sygdomme  
Diætisterne i Klinik for PKU  
Telefon: 29204844, kl. 12-15