



Glimt fra E.S.PKU, Venedig 2018

Dette års E.S.PKU konference blev afholdt fra den 1.-4. november i Venedig på Hotel Venezia Laguna Palace. Hotellet ligger i det moderne Venedig på fastlandet bag den historiske by, berømt for sine gondoler, kanaler og imponerende paladser.

Konferencen var vanen tro delt op i tre spor; det videnskabelige program for de professionelle omkring PKU, programmet for PKU'ere, familier og andre pårørende og endelig programmet for de delegerede. Udstillingsområdet var stort, alle stande meget flotte.

Konferencen åbnes

Konferencen åbnede fredag morgen med velkomst ved formanden for E.S.PKU, Eric Lange, mens Niko Costantino som delegeret for Italien tog sig af den nationale velkomst. Herefter gav Domenica Taruscio, der er øverste chef for det italienske institut for behandlingen af sjældne sygdomme, et hurtigt overblik over behandlingen af PKU i Italien. Hun fortalte blandt andet, at man ved fødslen har tvungen screening for 40 sygdomme, hvor PKU er en af dem. Endelig orienterede Francjan van Spronsen om, at der er en ny udgave på vej af de europæiske guidelines, og at man har et ønske om, at de skal fornyes hvert femte år.

PKU i Italien

Efter den officielle åbning fortalte Alberto Burlina, at man omkring 2012 havde 32 centre i Italien som screenede for PKU. I 2016 ændrede man dog loven, så man nu har 16 nationale centre, som alle anvender de samme målemetoder. Det har ført til mærkbart bedre resultater omkring behandlingen, hvor man selvfølgelig bruger diæt, men også Kuvan. Man får som PKU'er fuldt tilskud til diæt og eventuelt Kuvan. Man noterer store statistiske forskelle på fund tværs over Italien, som forklares med historisk forskellig indvandring. Alberto Burlina har særligt arbejdet med livskvalitet for PKU'ere, og også forsket omkring familien. Konklusion er ikke uventet, at man sagtens kan have et godt liv med og omkring PKU.



Levertransplantation og PKU?

René Santer fortalte om mulighederne for at levertransplantere som behandling over for PKU. Konklusionen er, at det er bevist som en mulighed i laboratoriet, men det er næppe kuren for PKU. Man skal ikke nødvendigvis transplantere hele leveren, men leverceller for at tilføre det manglende enzym. Umiddelbart er der mange praktiske problemer i en egentlig levertransplantation over for PKU, fx skal man dele leveren for at kunne passe den ind i et barn. Normalt transplanterer man leveren ved leversvigt, cirrose eller leverkræft, men man kan også have en normal lever, som alligevel giver sygdom. Det er tilfældet med PKU, men også MSUD, som man dog transplanterer for. Forskellen er her, at man med MSUD ikke har den samme succes med anden behandling som med PKU. MSUD skaber meget akutte problemer, modsat velbehandlet PKU, som vi kender det. Men det skal selvfølgelig med i betragtningen, at fordelene for MSUD patienter er enorme, når det lykkedes. Konklusion bliver derfor som allerede antydnet, at levertransplantation kan bruges over for visse metaboliske sygdomme, men det er ikke en generel behandlingsmulighed, men vil være et nøje undersøgt individuelt valg.

At leve med PKU i Italien

Giulia Zangrando, der er 30 år, fortalte om problemerne med at leve med klassisk PKU i Italien. Giulia fortalte, hvordan hendes forældre og lægerne havde været dygtige til at søge hjælp i hendes barndom. I dag ser hun det som et problem, at der findes for mange uklare meldinger om PKU, blandt fordi medier som Facebook står som formidlere af sandheden. Hun mener, at det er en svaghed omkring sagligheden, så hun søger viden om diæten via organisationen og sine læger, og har haft de bedste erfaringer med det, og at samarbejdet mellem organisationen og behandlerne derfor er meget vigtigt. Forældres vigtigste mission er selvfølgelig at sørge for at diæten overholdes, men også at fortælle børn med PKU at de kan alt.

PKU i Moldavien

Dan-Cristian Usurelu er 19 år gammel og fortalte om vanskelighederne ved at behandle PKU i Moldavien. Man har screening, men ingen behandling, og PKU'ere er omtrent blevet betragtet som abnorme. Da Dan-Cristian var mindre, søgte forældrene hjælp i Kiev, mens bedstemoren rejste til Italien og arbejdede for et firma, som laver PKU-produkter. På denne måde fik man behandlingen sat i gang for Dan-Cristian i Moldavien, og man modtog også hjælp andre steder fra, blandt andet USA. Senere lykkedes det familien at danne en slags forening eller klub i Moldavien, hvor der nu er



mere end 30 familier tilknyttet. Her uddanner man familier med PKU. Organisationen har et tæt samarbejde med Italien, samtidig med at det nationale budget nu øges år for år. Dan-Cristian er blandt andet på PreKunil, og han studerer på Urbino Universitetet i Italien.

Fra diæt til BH4

Francesca Padoan er 22 år og studerer i Venedig. Hun blev screenet positiv ved fødslen og herefter behandlet i Verona. Forløbet minder meget om det danske, hvor man også her er indlagt nogle dage efter den første test. Senere er Francesca behandlet fra et center i Padova, det vil sige med diæt i hjemmet og kontrol på centret. Lægerne har haft svært ved at finde mutationen, men det har selvfølgelig ikke forhindret en passende behandling. Efter en del forsøg er Francesca nu på BH4 og kan stort set spise, hvad hun vil.

Ansvar for det nye liv

Lisa Andreatta fortalte, hvordan hun meget pludseligt blev nødt til at ændre livsstil, da hun opdagede sin uventede graviditet. Selv om man måtte antage, at fosteret kunne være påvirket af for højt phe hos moren, var lægerne fortrøstningsfulde. Man justerede straks diæten og aminosyrerne, og inden for en uge faldt værdierne til et acceptabelt niveau, men man fulgte selvfølgelig op med ugentlige kontroller. Trods vilje var det ikke altid nemt at følge diæten. Fem til seks måneder henne i graviditeten kunne man konstatere, at barnet ikke havde lidt skade, men da man også kunne måle, at det fortsat optog for meget phe, skulle diæten endnu engang justeres. Lisa fik en sund og rask pige uden men, endnu en bemærkelsesværdig fortælling omkring PKU.

Den største undersøgelse om PKU – lavet af PKU'ere

Suzanne Ford, der arbejder i Bristol, fremlagde resultaterne fra denne undersøgelse, som havde alle PKU'ere og deres familier i UK som målgruppe. Undersøgelsen fremhæver, at den også omfatter voksne PKU'ere, som åbenbart ikke tilbydes behandling her. 631 voksne svarede, svarende til 54 % af de adspurgte. Undersøgelsen samlede sit materiale ved en multichoice-test, hvor der var 61 spørgsmål med i alt 255 svarmuligheder. Svarene blev analyseret med computere, og man var dermed i stand til at opstille resultater om livskvalitet i forhold til alder, men også i relation til sociale forhold, og endelig problemstillinger for kvinder under graviditet. Suzanne Ford lagde vægt på, at resultaterne bekræfter vigtigheden af, at der er behov for at behandle alle aldersgrupper. Undersøgelsen finder også, at problemer som følelse af isolation og oplevelse af manglende livskvalitet kan knyttes til PKU, og at der derfor er behov for en omfattende revision af



behandlingen i UK. Diæterne og den psykologiske støtte skal forbedres, og endelig mener rapporten, at BH4 skal gøres tilgængelig i UK.

At vokse op i Tyrkiet med PKU

Emine Kilinc og Lal Atakay er 17 og 21, begge fundet PKU'ere ved fødslen. Emine og Lal præsenterede en flot video for at fjerne et par fordomme om Tyrkiet, som på en side er et moderne, multikulturel samfund – skabt af sin beliggenhed som porten mellem vest og øst. Omvendt er det klart, at der i de fjerne regioner stadig kan findes oprindelige samfund, hvor det er vanskeligt at arbejde med behandlingen omkring PKU, og hvor knap 5% af alle nyfødte er PKU'ere. Mange PKU'ere er født før screening, men omvendt har man et rimeligt godt program omkring behandlingen, men der er klart rum for forbedringer. Den tyrkiske forening presser hårdt på for at skabe forandringer. Der er fx et meget stort behov for oplysning, blandt andet for at skabe større tilgængelig af produkter, og det hjælper. Men for at alle kan blive omfattet af et mål om lige behandling for alle, er det nødvendigt med et center i hver af landets regioner. Emine og Lal sagde til sidst, at de fortæller deres budskab overalt derhjemme, og som her, i udlandet. PKU-passet er med altid, og det viser dem derhjemme, at PKU ikke er en forhindring for noget.

Udfordringer som forældre

Lørdags oplæg begyndte med Anja Wittkowski, der er klinisk psykolog på Manchester Universitet. Hun fortalte om sin og andre forskeres undersøgelse af forældreudfordringerne med et barn med PKU. Et af kodeordene for forældrenes mulige frustration er det asymptomatiske: at ens barn er sundt, men alligevel kan forældrene ikke opfatte det som raskt. Anja Wittkowski sagde, at det hænger sammen med, at PKU ikke er almindelig kendt i UK – men det er vel et generelt problem for mange lande. Studierne fandt, at oplevelse af sorg og andre store følelsesmæssige udfordringer er et fællestræk hos PKU-forældre. Det synes for mange svært at skabe et normalt liv, fordi spørgsmålet om mad, hvor man fx skal spise etc. er en konstant udfordring. Men omvendt viser undersøgelsen, at forældre til børn uden PKU kan opleve akkurat de samme følelser og udfordringer, og PKU-forældre viser også samme stress som alle andre forældre. Så man skal selvfølgelig være meget forsigtig med at henvise til PKU, når livet er svært. Undersøgelsen viser, at problemerne vokser med alderen, og også er knyttet til forældrenes strategier, status mm, men ikke så meget til større eller mindre kendskab til PKU. Dette er kendt stof, men så meget mere vigtigt, fordi den accepterede kliniske verden her dokumenterer og accepterer de problemer, alle PKU-familier kender. Støtte kan formes og formuleres langt mere fornuftigt og ensartet, når man kan



pege tilbage på sådanne studier.

PKU og alder – hvad sker der med tiden?

Christina Romani holdt oplæg om sine studier omkring PKU og alder. Umiddelbart, så har man endnu ikke et fuldstændigt billede af, hvad PKU betyder, når man bliver ældre. Det både overordnet, men også viden om nogle funktioner vil blive påvirket mere eller forskelligt fra andre. Et af problemerne for en fyldestgørende forskning er at skaffe tilstrækkeligt materiale. Derfor har man her brugt engelsk og italiensk materiale og smeltet det sammen i analyserne. Undersøgelsen er meget teknisk, men viser det umiddelbart forståelige, nemlig at der er en sammenhæng mellem en overholdt diæt og god funktionsevne på alle planer. Men for at skabe endnu bedre og præcise undersøgelser på området er det som sagt nødvendigt med mere materiale og bedre kognitive tests.

Den ældede hjerne og PKU

Andrea Pilotto er neurolog og talte om sin forskning omkring alder og PKU. Igen blev det slået fast, at man ikke ved så meget om aldersprocesserne omkring PKU. Men spørgsmålet vi skal stille er, at når vi har en reserve i hjernen, så skal vi finde muligheden for at bevare den. Her er alder netop en af risikofaktorerne, og som vi ved, er der knyttet en del sygdomme til det at blive gammel. Er PKU så en af dem, gør den hjernen særlig sårbar med alderen selv med god diæt? Det er selvfølgelig et skræmmende spørgsmål, men for at kunne slutte særlig sårbarhed over for aldersvækkelse af hjernen for en PKU'er, skal man finde de samme biomarkører som ved Parkinson og Alzheimers hos denne. Og her er den gode nyhed, at man ikke kan påvise en særlig forøget risiko for disse sygdomme hos PKU'ere. Man fandt heller ikke andre markører, men som vi ved, vil generelt højt phe forøge risikoen for fx depression. Vi kan også lære fra vores viden om Alzheimers, at fx alkohol og usund levevis ikke er godt, mens sund levevis arbejder imod. Det er også godt at arbejde med hjernen, kognitiv passivitet er skidt, PKU eller ej. Demens er i øvrigt faldende, og denne gode tendens og vores viden om at skabe den, skal selvfølgelig overføres på PKU.

PKU og sport

Julio Rocha er diætist. Han begyndte sit indlæg om sport og PKU med at slå fast, at sport er fremragende for PKU'ere. Der findes dog aktuelt kun to studier om emnet, så det er svært at finde endeligt svar på, hvordan man som PKU'er skal håndtere ernæring og sportsudøvelse. Første hensyn er, at der findes et legalt niveau for mulige supplementer. PKU-atleter skal derfor have deres diæt og oven i det noget mere, akkurat som øvrige atleter. Men mere muskel er ikke nødvendigvis



skabt af mere protein. Protein til muskelopbygning må hverken undervurderes eller overvurderes, det afgørende er, at man ved helt præcist, hvor meget man skal indtage. Julio talte selvfølgelig også om, at forskellen mellem fedtholdige og sukkerholdige energikilder skal være klart forstået, også for PKU-atleten. Det vil sige de langsomme, henholdsvis de hurtige energikilder. Vigtigt for PKU-atleten som for alle andre er, at man husker at slappe af efter konkurrence, men at forberedelsen til den næste konkurrence, opbygningen af depoterne, begynder allerede når den sidste konkurrence er forbi. Slutteligt fortalte Julio, at studier viser, at træning og sportsudøvelse ikke hæver ens phe. Et andet studie fandt også, at man før og efter træning ikke umiddelbart kan påvise ændringer i phe.

Sheila Jones prisen

Sidste år indstiftede E.S.PKU denne pris, som gives til personer, der er en særlig støtte for patienter med PKU. Den kan ikke gives til sundhedsfaglige eller firmaer, men til enkeltpersoner eller grupper. Anna Green præsenterede prisens baggrund i Sheila Jones' historie. Sheila var den første, som blev behandlet for PKU af Horst Bickel. Selve prisen er en statuette, der er udformet som en nøgle. Forklaringen er, at før Sheila begyndte diæten, var hun så medtaget af ubehandlet PKU, at hun ikke reagerede på noget. Men senere, når Horst Bickel viste hende sine nøgler og raslede med dem, var hendes opmærksomhed fanget; et sikkert tegn på at diæten havde en positiv effekt. Den første modtager er Laura Petreus fra Rumænien, der har to børn med PKU. Laura har gennem femten år kæmpet hårdt for sine børn og for at forbedre forholdene for PKU'ere i Rumænien.

Afslutning og på gensyn!

Dette var blot et par udpluk mellem de mange spændende indlæg fra professionelle og patienter, som man kunne overvære under E.S.PKU konferencen i Venedig. Lørdag eftermiddag blev alle deltagere afhentet ved hotellet og kørt til den historiske del af byen. Efter et par timers vandring med smukke indtryk fra dette fantastiske sted, tog man tilbage til hotellet og festmiddagen.

Næste år afholdes E.S.PKU i Tyrkiet. Vi ser frem til endnu en konference og håber, at rigtig mange har lyst og mulighed for at komme af sted!