

TEMPLE



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

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL

VERSION 2, FEBRUAR 2017

PKU

Støttet av  **NUTRICIA**

PKU



BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



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

TEMPLE
Tools Enabling Metabolic Parents LEarning

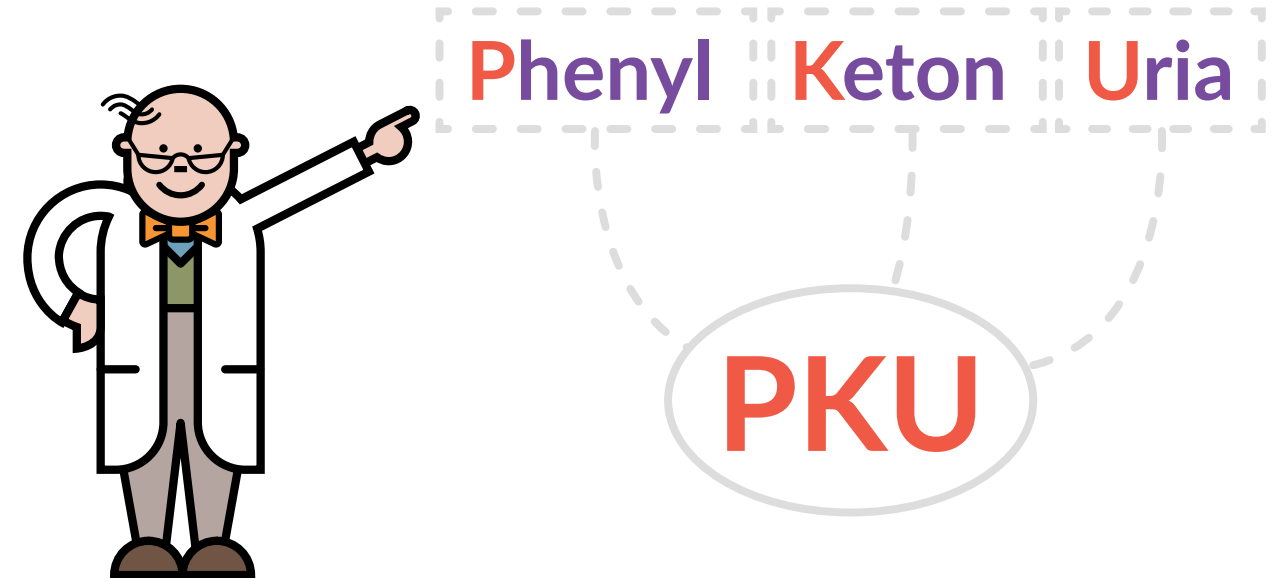


Støttet av **NUTRICIA**

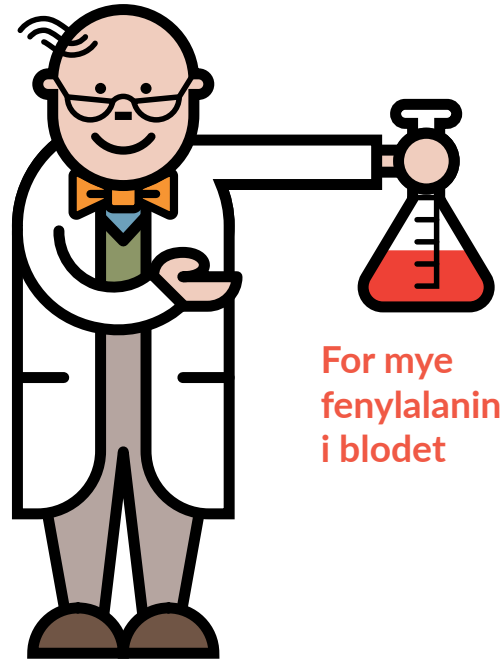
Hva er PKU?

PKU står for phenylketonuria (fenylketonuri)

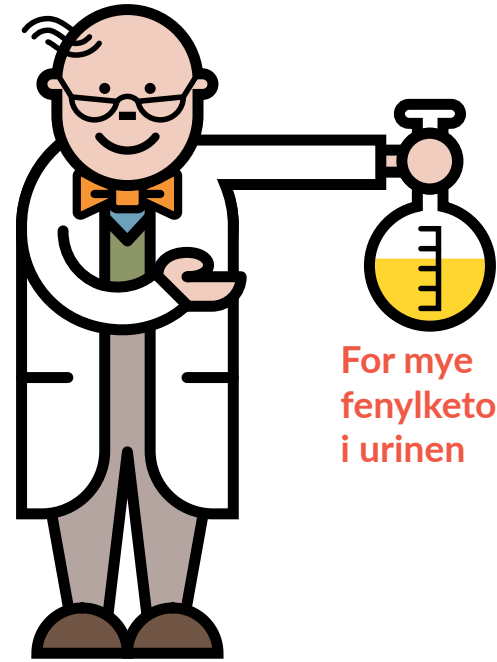
PKU er en arvelig, medfødt stoffskiftesykdom



Hva er PKU?



For mye
fenylalanin
i blodet



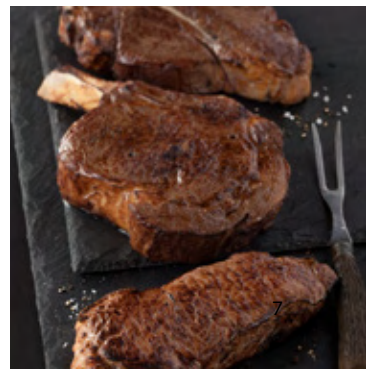
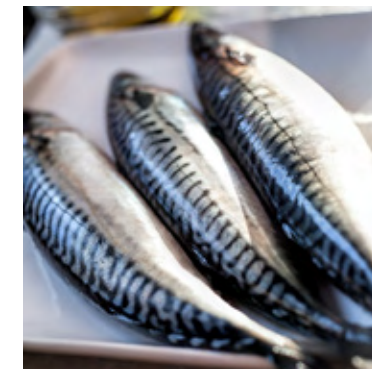
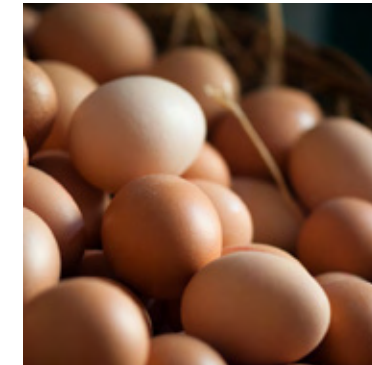
For mye
fenylketoner
i urinen

PKU og protein

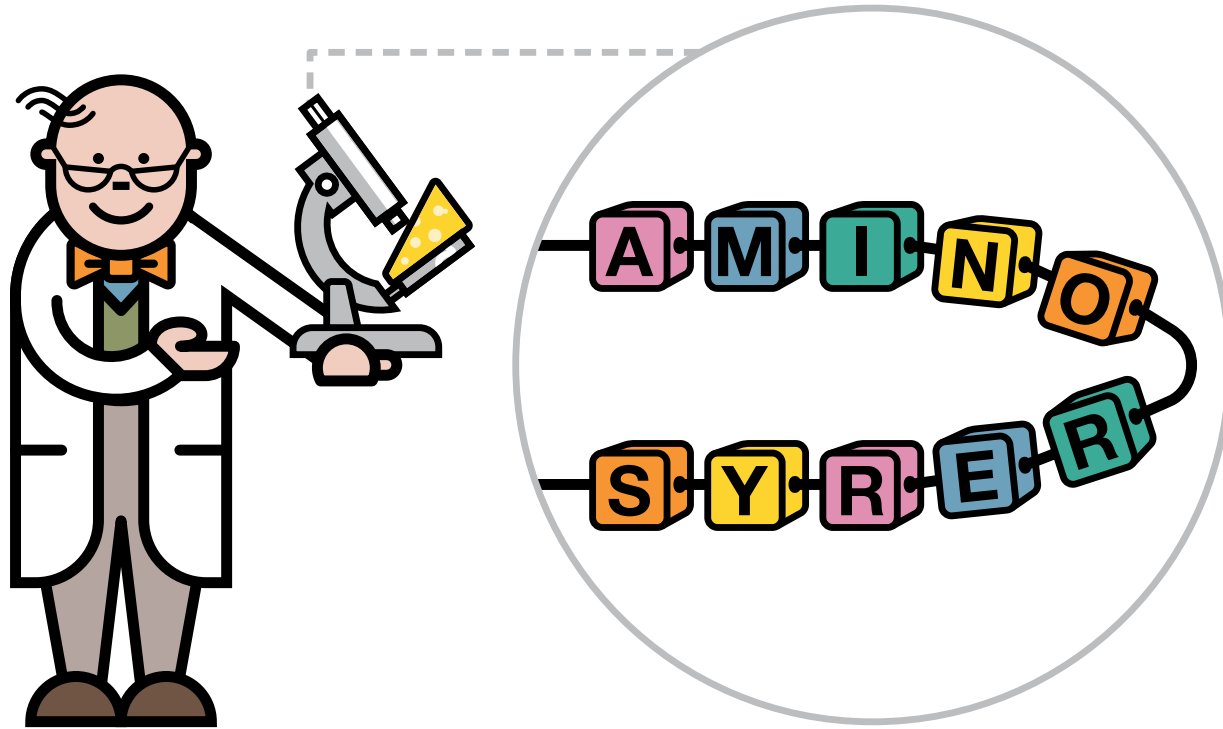
PKU påvirker hvordan barnet bryter ned protein

Mange matvarer inneholder proteiner

Kroppen trenger protein til vekst, vedlikehold og reparasjoner



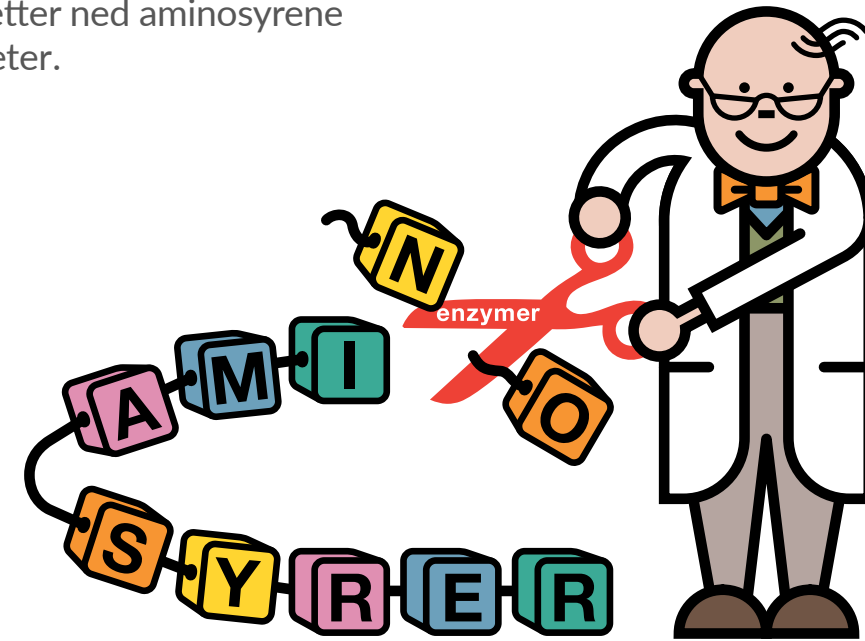
Hva er protein?



Protein og enzymer

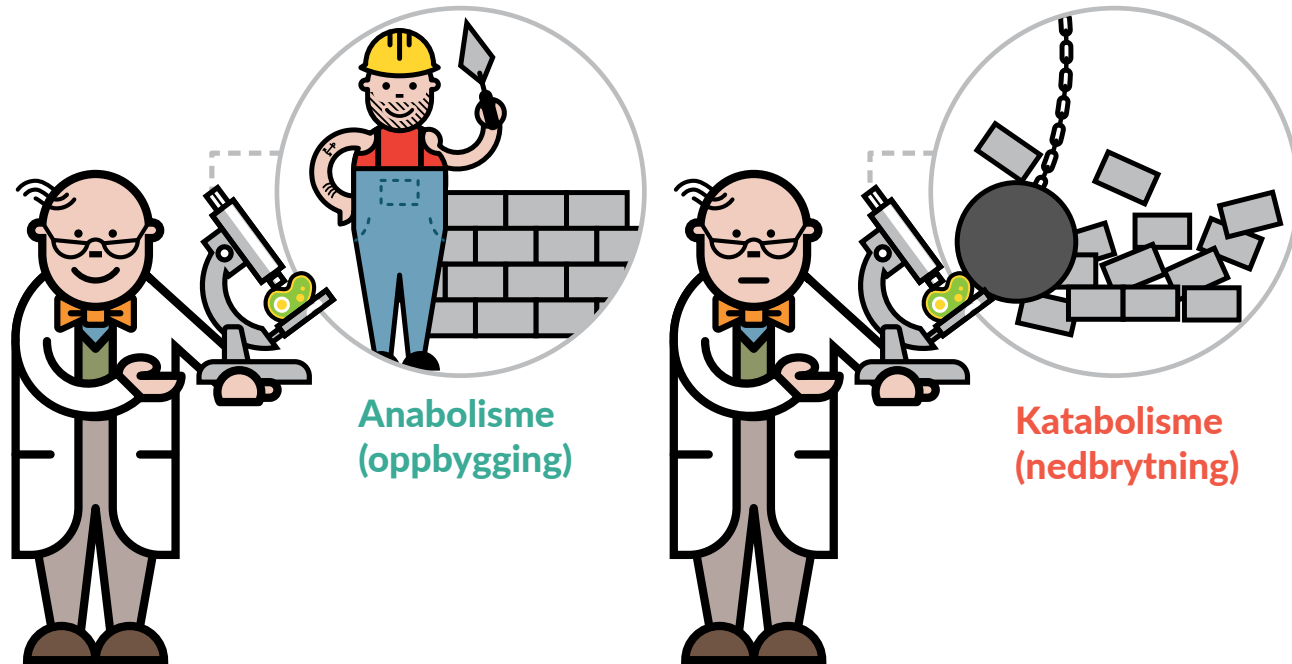
Protein brytes ned til aminosyrer (byggestener til protein) av enzymer (som fungerer som kjemiske sakser).

Enzymer bryter deretter ned aminosyrene til enda mindre enheter.



Proteinstoffskiftet

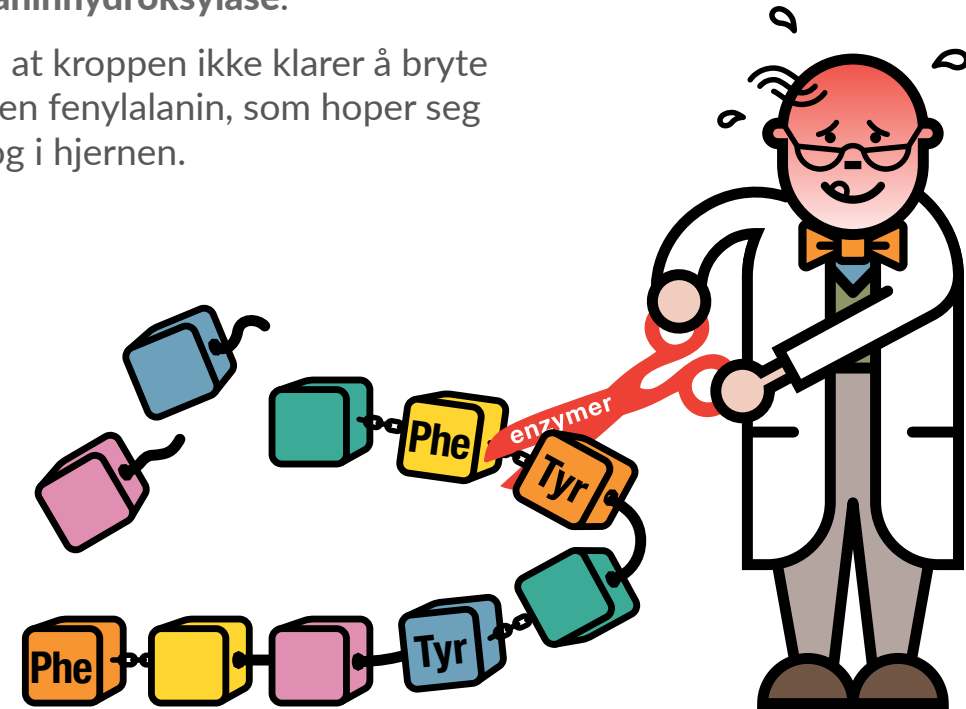
Stoffskiftet er en kjemisk prosess som foregår inne i kroppens celler.



Hva skjer ved PKU?

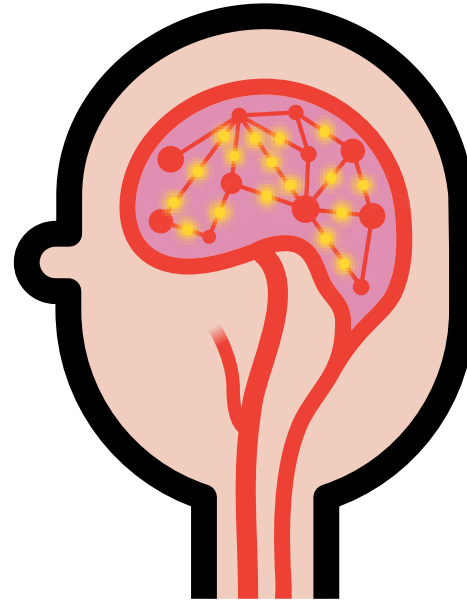
Ved PKU mangler kroppen et enzym som kalles **fenylalaninhydroksylase**.

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.

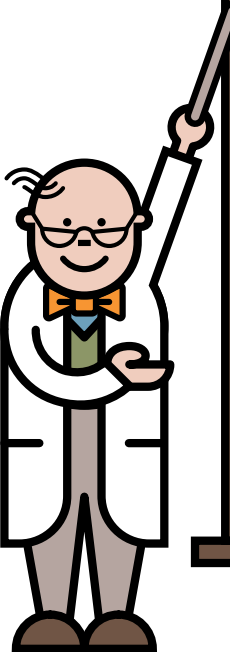


Tidlig behandling
forebygger hjerneskade og
lærevansker

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.

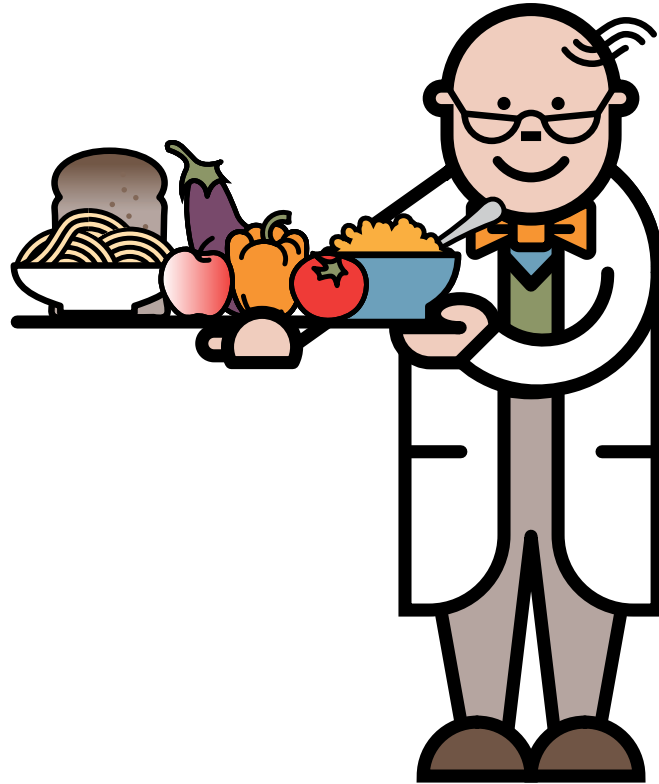


Mat med lavt proteininnhold

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 fenyylalanin i blodet.

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

Når barnet blir sykt vil nivået av fenyylalanin 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

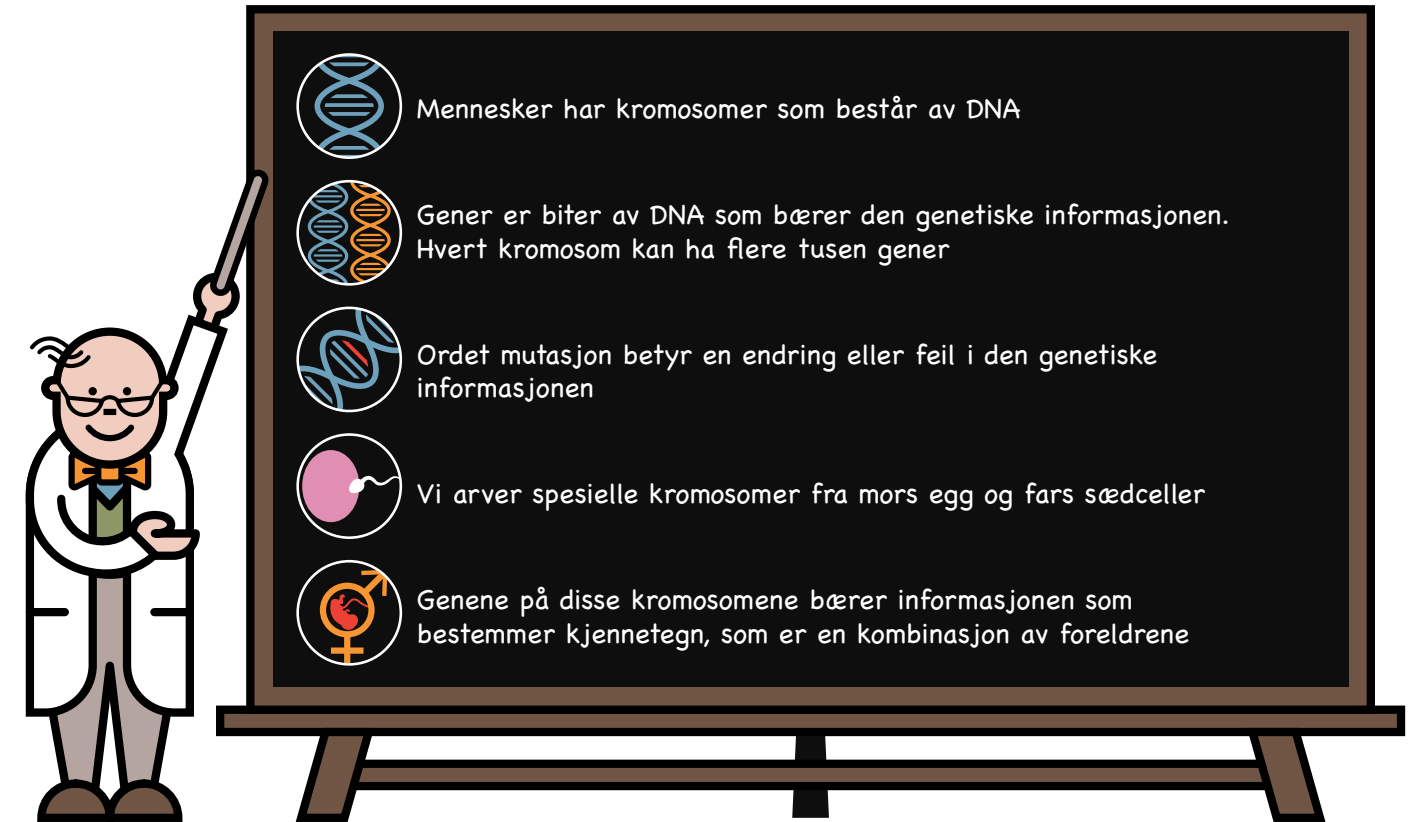
Høyde og vekt

Undersøkelse av barnets utvikling

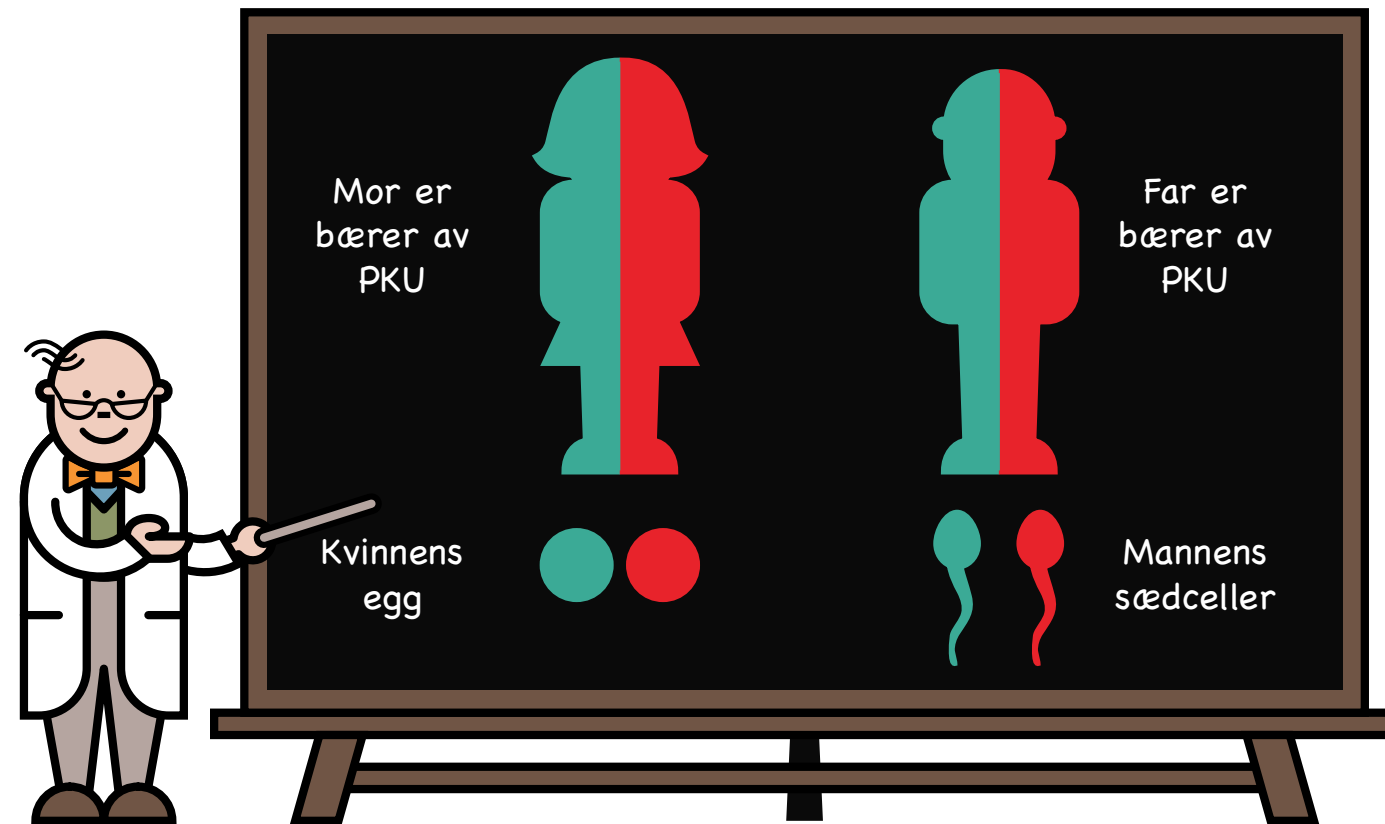
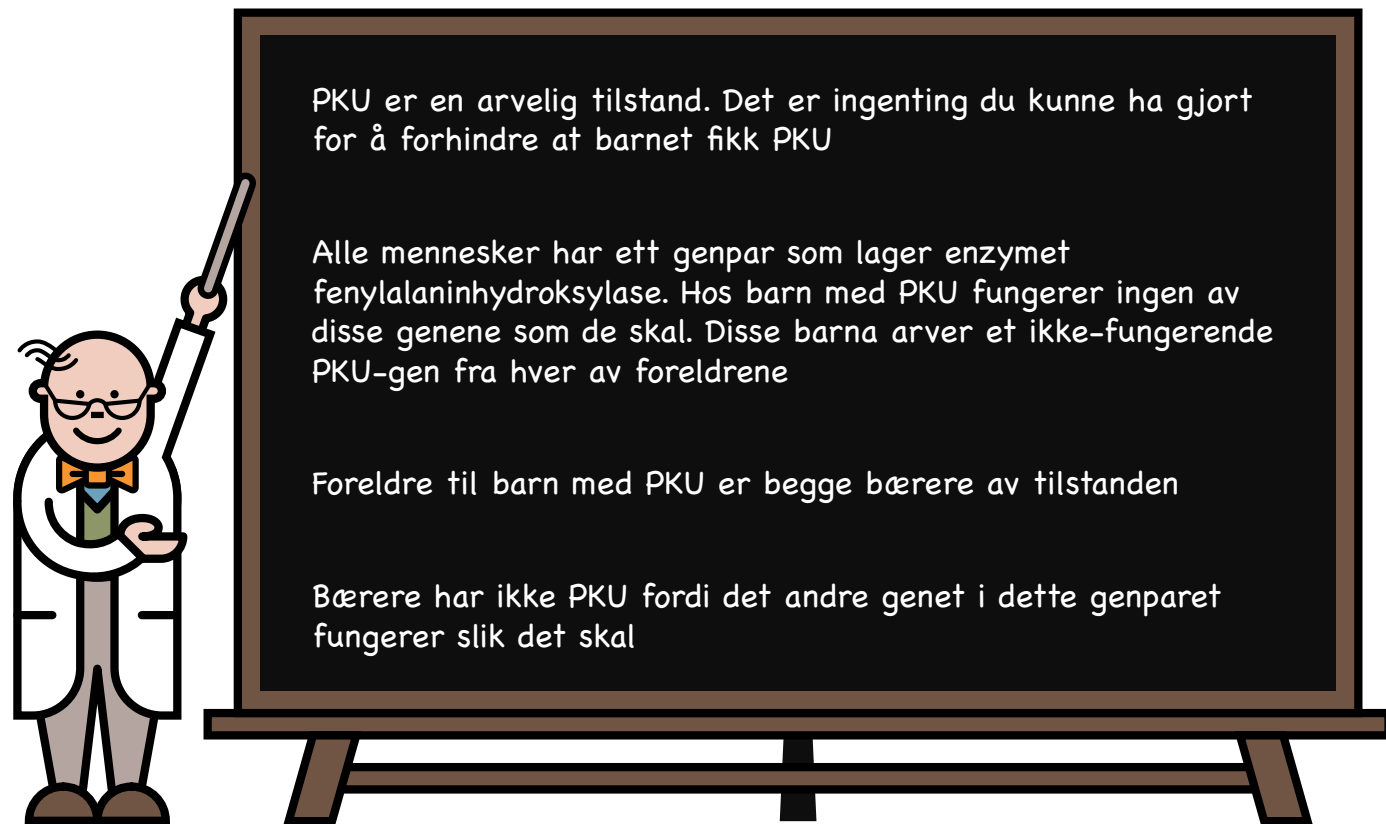
Kost og medisiner tilpasses alder, vekt og blodets innhold av fenylalanin



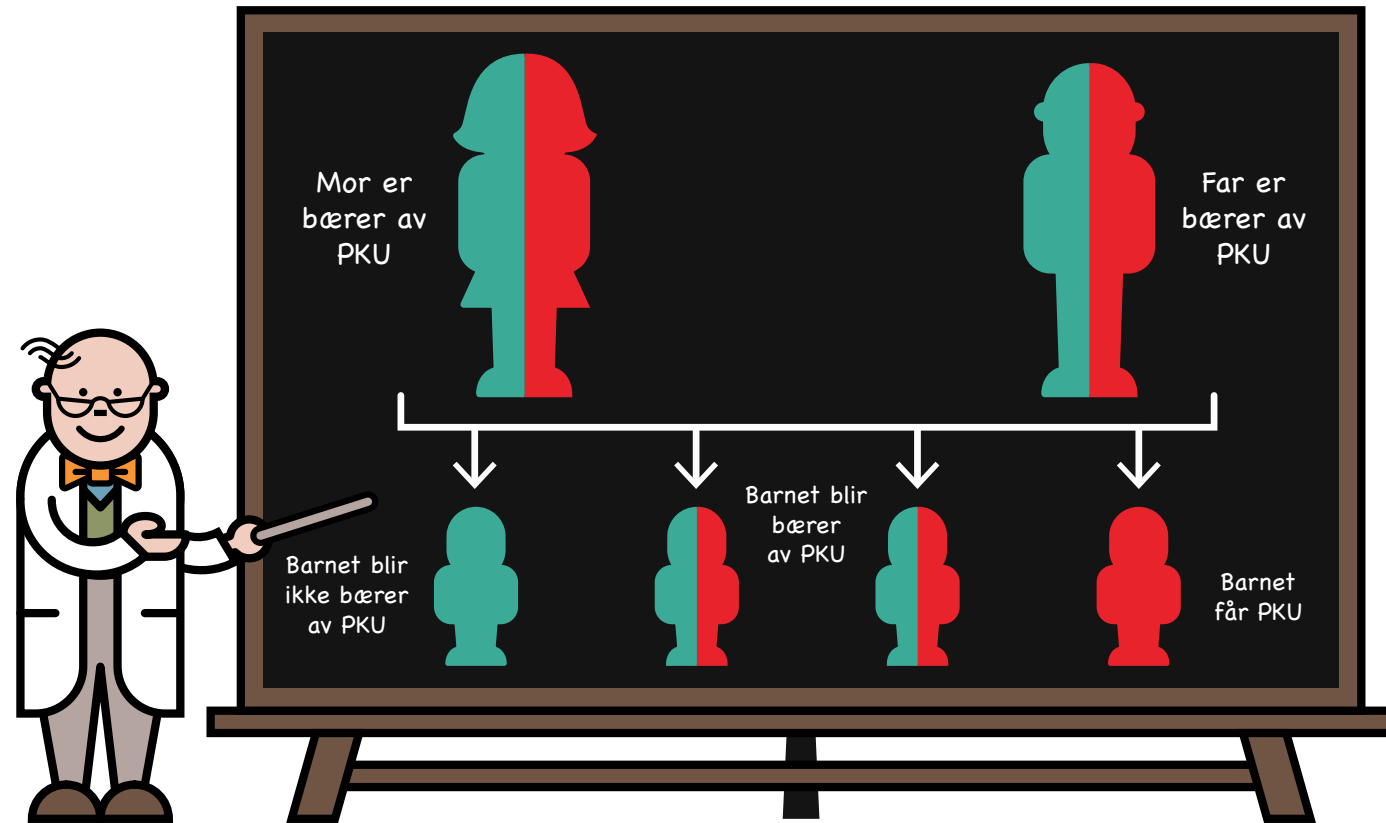
Kromosomer, gener og mutasjoner



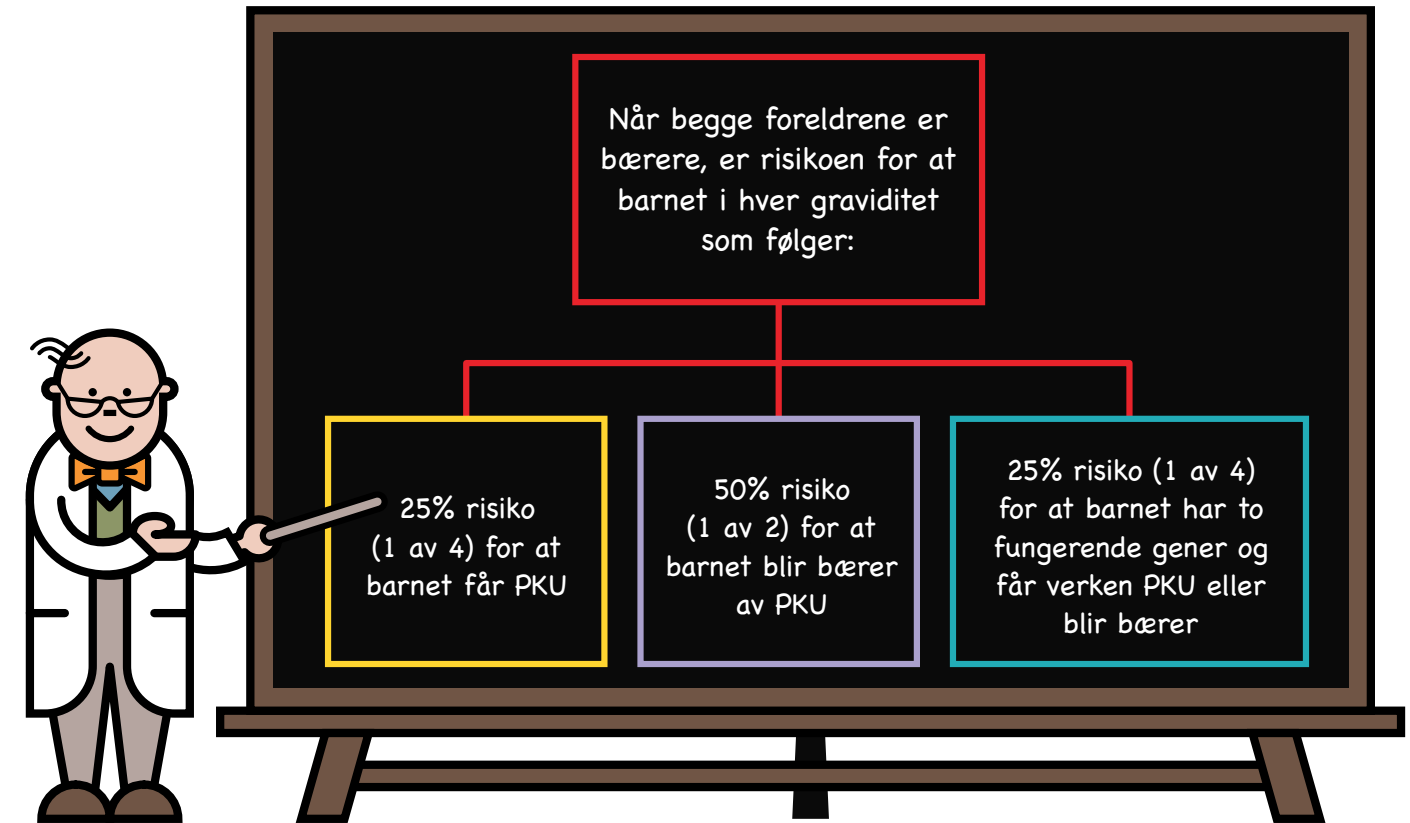
-  Mennesker har kromosomer som består av DNA
-  Gener er biter av DNA som bærer den genetiske informasjonen. Hvert kromosom kan ha flere tusen gener
-  Ordet mutasjon betyr en endring eller feil i den genetiske informasjonen
-  Vi arver spesielle kromosomer fra mors egg og fars sædceller
-  Genene på disse kromosomene bærer informasjonen som bestemmer kjennetegn, som er en kombinasjon av foreldrene



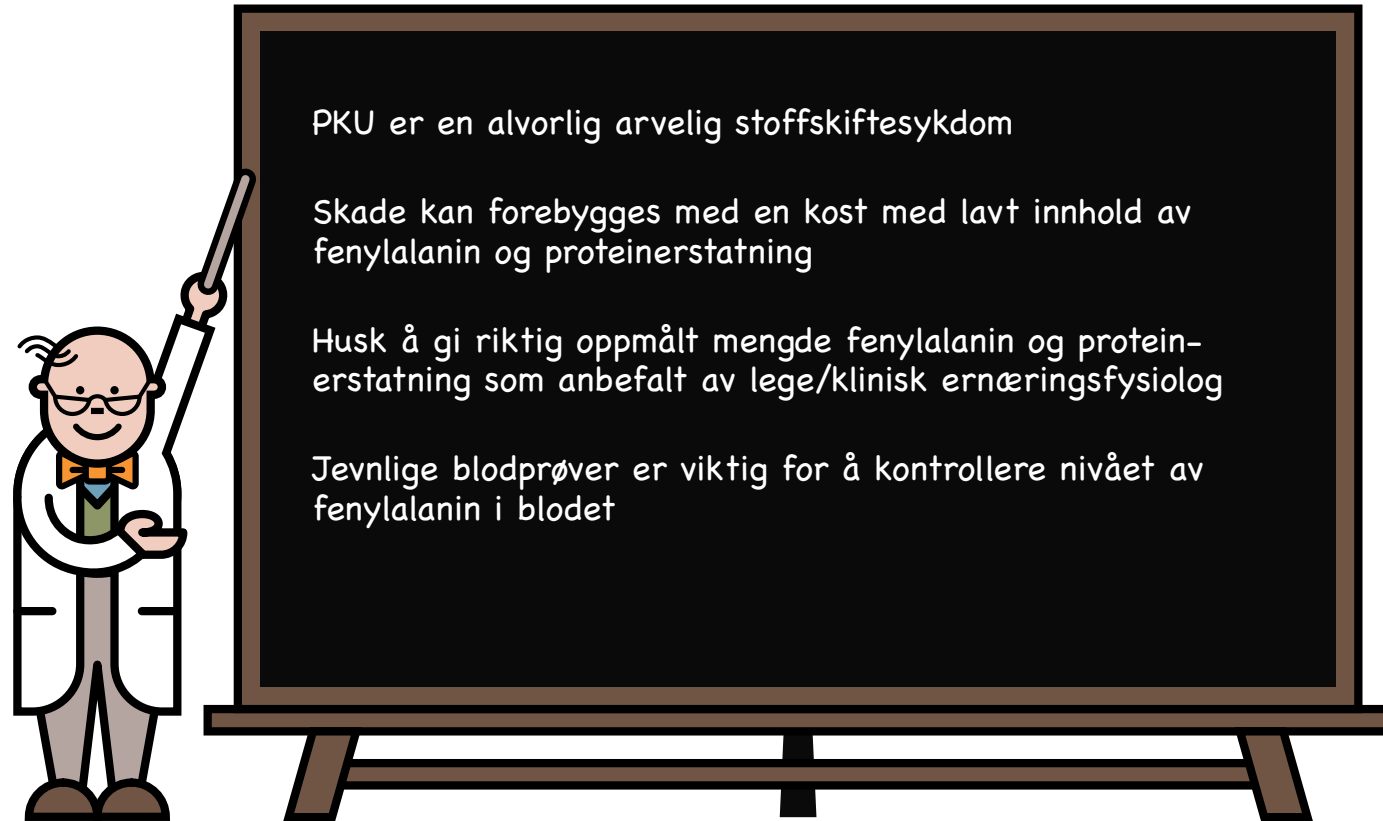
Arv – Autosomal recessiv - mulige kombinasjoner



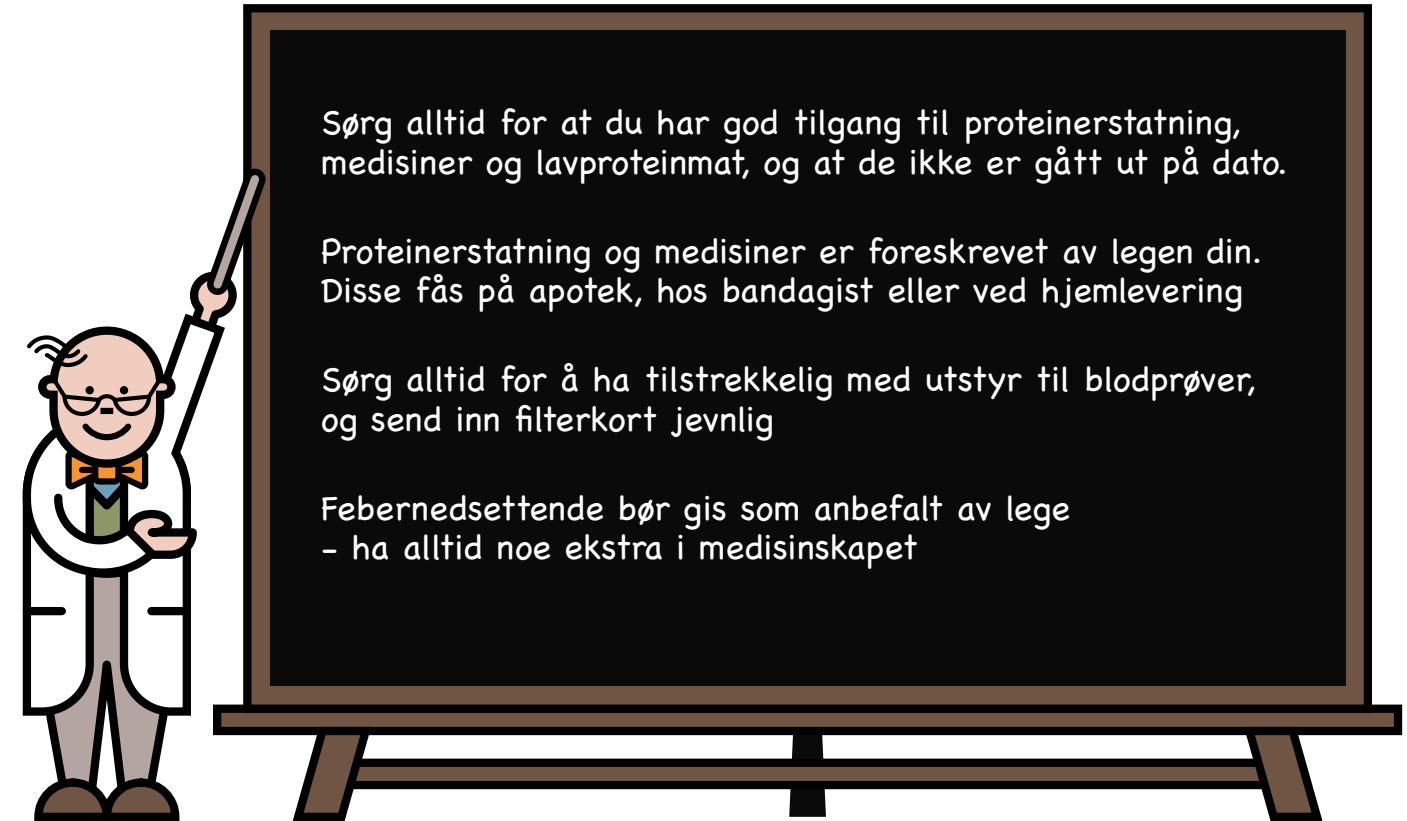
Fremtidige graviditeter



HUSK!



Noen gode råd med på veien



Kontaktinformasjon

- Klinisk ernæringsfysiolog:
- Sykepleier:
- Lege:

Notater

Notater

Notater

Besøk www.lowproteinconnect.com
og registrer deg for å få tilgang til støtte
og praktiske råd.



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



BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



www.bimdg.org.uk

NUTRICIA
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

www.nutricia.no