



SOCIALSTYRELSEN

PKU (Phenylketonuria)

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Støttemuligheder](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

A B C D E F G H I J K L M N O P Q R S T U V W X Y Z Ø 0-9

PKU (Phenylketonuria)

Andre betegnelser: Föllings sygdom, Fenyktonuri, Phenylketonuria

Beskrivelse **Introduktion**

PKU er en autosomal recessiv arvelig sygdom, der skyldes ophobning af aminosyren fenyilalanin i kroppens væv, hvilket ubehandlet fører til hjerneskade. PKU opdages kort efter fødslen, da alle nyfødte i Danmark screenes for PKU. Korrekt behandling i form af en streng diæt kan forebygge alvorlig udviklingshæmning. PKU kræver livslang behandling og kontrol.

Symptomer

Børn med PKU har ingen symptomer ved fødslen. Ubehandlet vil de første symptomer vise sig fra omkring 5-månedersalderen i form af forsinket udvikling, senere kan ses udviklingshæmning, kramper, ufrivillige bevægelser, hyperaktivitet,



SOCIALSTYRELSEN

adfærdsforstyrrelser og psykiske lidelser.

Sygdommen varierer i sværhedsgrad. Den sværeste form kaldes klassisk PKU. Ved de mindre alvorlige former, kaldet mild eller moderat PKU, er der mindre risiko for alvorlig hjerneskade. Børn og voksne med de mildere former er dog også behandlingskrævende.

Der findes desuden en meget mild form for PKU, mild hyperphenylalaninæmi (MPH), der sjældent kræver behandling.

Årsag

PKU skyldes en mutation i PAH-genet, der styrer produktionen af enzymet fenylalaninhydroxylase. Ved hjælp af dette enzym omdanner kroppen aminosyren fenylalanin til andre vigtige bestanddele. Mutationen betyder, at dette enzym enten overhovedet ikke produceres, eller at det produceres i utilstrækkelig grad, hvilket resulterer i, at store mængder af aminosyren fenylalanin ophobes i blod og andet væv. Da især hjernecellerne er følsomme overfor denne ophobning, kan høje niveauer af aminosyren føre til hjerneskade.

Arvelighed

PKU nedarves i et autosomt recessivt mønster.

Diagnosticering

Alle spædbørn screenes for bl.a. PKU, ved en hælprøve (kaldet PKU-test) kort efter fødslen. Er der et forhøjet niveau af fenylalanin i blodet, vil der blive foretaget yderligere undersøgelser, for at bekræfte diagnosen. Læs mere om screening i artiklen [Udvidet og forbedret hælblodprøve hos nyfødte](#) , i boksen [Læs også](#) , til højre for beskrivelsen.

Behandling og prognose

PKU kan ikke helbredes og kræver livslang overvågning og behandling. Behandlingen består primært i en streng diæt med et meget lavt indtag af protein, hvorved indtaget af aminosyren fenylalanin begrænses. At tilrettelægge og følge en sådan diæt er meget



SOCIALSTYRELSEN

tidskrævende for familien, men følges diæten, kan de alvorlige symptomer ved PKU forhindres.

Voksne med PKU har ofte mulighed for at følge en friere diæt, men dette må bero på en individuel vurdering.

Hvis en kvinde med PKU ønsker børn, er det vigtigt, at hun forud for og under graviditeten følger en streng diæt. Selv om de fleste børn ikke arver PKU efter moderen, og derfor efter fødslen ikke behøver at følge en diæt, kan et højt fenylalaninniveau hos moderen nemlig skade det ufødte barn, så det fødes med svær hjerneskade og i nogle tilfælde hjertemisdannelse.

Center for PKU

Hvis PKU-testen er positiv, underrettes Center for PKU, der er et landsdækkende center for diagnosticering og behandling af samt forskning i PKU, på Kennedy Centret i Glostrup. Familien indkaldes hertil for yderligere undersøgelser, og behandlingen indledes indenfor to uger efter fødslen. Læs mere om PKU, symptomer, diagnose, diæt, prognose m.m., i Center for PKUs beskrivelse, som du finder i linksamlingen nedenfor.

Nye tilfælde: Ifølge Center for PKU fødes der hvert år omkring 8 børn med PKU og MPH i Danmark.

Kilde: [Genetics Home Reference](#)
[Mayo Clinic](#)

Forfatter Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder og er herefter kommenteret og lægefagligt kvalitetssikret af Jytte Bieber Nielsen, overlæge, dr.med., Center for PKU, Kennedy Centret

Udarbejdet: Januar 2011

Andre med samme diagnose? Der findes en forening for denne diagnose: [PKU-Foreningen for Danmark](#)

Betydningen af en god udredning Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptom-billeder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder,



SOCIALSTYRELSEN

smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Støttemuligheder

Betingelser for offentlig støtte

Handicap og kroniske tilstande kan komme til udtryk på meget forskellige måder. Deraf følger, at der vil være meget forskelligartede behov for offentlig støtte.

Offentlig støtte afgøres ud fra graden af funktionsnedsættelse (en fysisk eller psykisk begrænsning). Det er derfor vigtigt, at funktionsevnen vurderes og følges nøje, så der kan sætte ind med den nødvendige støtte, afhængigt af, hvordan syndromet kommer til udtryk. Nedenfor nævnes et eller flere eksempler på støttemuligheder. Der er her kun tale om generelle eksempler, som ikke nødvendigvis har relevans i alle tilfælde. Ønsker du individuel rådgivning, kan du henvende dig til din kommune eller [Team Sjældne Handicaps Rådgivningsfunktion](#), hvor du kan komme til at tale med en socialrådgiver.

Merudgifter

Forældre til børn og unge under 18 år med en betydelig fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse eller en indgribende langvarig eller indgribende kronisk sygdom, kan få dækket nødvendige merudgifter, som er en direkte følge af deres handicap/sygdom. Merudgifter skal være en del af forsørgelsen og kan f.eks. være særlig kost, medicin, beskæftigelse i fritiden og handicaprettede kurser til forældrene.

Voksne mellem 18 og 65 år med varigt nedsat fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse kan få dækket nødvendige merudgifter ved forsørgelsen. Ydelsen er skattefri og uafhængig af indkomstforhold.

Betingelserne for at blive omfattet af personkredsen for voksne er således skærpet i forhold til målgruppen for børn og unge under 18 år.



SOCIALSTYRELSEN

[Læs mere om merudgifter til handicappede børn](#)

[Læs mere om merudgifter til handicappede voksne](#)

[Læs også denne guide til forældre med handicappede børn \(pdf\)](#)

[Læs også DUKHs guide om merudgifter til børn](#)

[Læs også DUKHs guide om merudgifter til voksne](#)

Tabt arbejdsfortjeneste

Forældre til børn og unge under 18 år med en betydelig fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse eller indgribende kronisk sygdom, kan få dækket tabt arbejdsfortjeneste, hvis barnets lidelse gør det nødvendigt, at barnet passes i hjemmet, og det er mest hensigtsmæssigt, at det er af forældrene, der passer barnet. Det kan f.eks. være, hvis barnet er for syg til pasning ude eller hvis der mangler relevant dagtilbud i en periode.

Tabt arbejdsfortjeneste kan bevilges til dækning af indtægtstab ved delvis nedsættelse af arbejdstid begrundet i barnets handicap f.eks. hvis der er række praktiske opgaver, der skal løses, før barnet kommer hjem, hvis barnet udtrættes og ikke magter en hel dag i dagtilbud m.v. Kan yderligere gives for enkeltdage til kontrol, behandling m.v. og i sammenhængende perioder, hvis en forælder skal være hos sit barn under hospitalsindlæggelse eller hvis forældrene skal deltage i kurser, der skal sætte dem bedre i stand til at tage vare på barnet og dets særlige vanskeligheder.

[Læs mere om tabt arbejdsfortjeneste](#)

[Læs også denne guide til forældre med handicappede børn](#)

[Læs også DUKHs guide om tabt arbejdsfortjeneste](#)

Medicintilskud

Nogle præparater er ikke umiddelbart omfattet af tilskud, hvorfor behandlende læge skal søge Enkeltilskud i Lægemiddelstyrelsen, så det konkrete præparat vil blive omfattet af tilskudsreglerne for dig. Hvis man har en kronisk sygdom (altså livslang sygdom eller handicap), og medicinudgifterne overstiger et vist beløb, skal behandlende læge søge om bevilling af kronikertilskud. Med en kronikerbevilling lægges der et loft over, hvor meget du selv skal betale for medicinen (se nedenstående artikel for mere information).



SOCIALSTYRELSEN

Læs mere om medicintilskud

Mere faglig viden:

Center for PKU

Kennedy Centret - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering

Gl. Landevej 7

2600 Glostrup

Tlf.: 4326 0100

Danske og nordiske links:

rarelink.dk

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder.

Informationen er produceret af offentlige videnshavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Statens serum institut

Statens Serum Institut (SSI) er en statsvirksomhed under Ministeriet for Sundhed og Forebyggelse. Informationen er på dansk og primært målrettet læger og andre i sundhedssektoren.

Kennedy Centret

Kennedy Centret - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering, er en sektorforskningsinstitution under Ministeriet for Sundhed og Forebyggelse.

Internationale links:

MedlinePlus

MedlinePlus Medical Encyclopedia samler information fra det amerikanske National Library of Medicine, The National Institutes of Health (NIH), og andre statslige og sundhedsrelaterede organisationer. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

Family Village

Amerikansk netsted for handicappede børn og voksne, deres familier, venner og hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. Informationen er på engelsk.

Genetics Home Reference

Artikler fra U.S. National Library of Medicine med information om genetiske tilstande og de gener eller kromosomer, der forårsager disse tilstande. Informationen er på



SOCIALSTYRELSEN

engelsk og målretter sig både fagpersoner og patienter og deres pårørende.

eMedicine

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

Madisons Foundation

Madisons Foundations hjemmeside giver informationer til forældre om sjældne og alvorlige sygdomme hos børn. Informationen er på engelsk. Deres beskrivelser er skrevet af læger fra University of California in Los Angeles (UCLA).

Health on the Net foundation

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.

PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelse. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

Contact a Family

Britisk netsted for familier med handicappede børn, og for professionelle, der arbejder med handicappede eller er interesserede i at kende mere til deres behov. Informationen



SOCIALSTYRELSEN

er på engelsk

National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

NORD

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på engelsk.

Mayo Clinic

Mayo Clinic består af en gruppe non-profit hospitaler i USA. Informationen er på engelsk og målrettet til alle.

GeneReviews

Beskrivelser af sygdomme, hvor gen-tests anvendes i diagnostisering og genetisk rådgivning af patienter og familier med specifikke nedarvede tilstande. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

Medpedia

Medpedia er et Wikipedia inspireret site (vidensdeling på nettet), hvor fagfolk fra hele verden skriver om viden indenfor den medicinske verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk og private.

Society for the Study of Behavioural Phenotypes

Adfærds- og følelsesmæssige aspekter af biologisk bestemte sygdomme, der er forbundet med intellektuel udviklingshæmning/mental retardering. En adfærdsmæssig fænotype defineres som et karakteristisk mønster af motoriske, kognitive, lingvistiske og sociale afvigelser, som er konsekvent forbundet med en biologisk sygdom. Informationen er på engelsk og målrettet til alle med interesse.

Læs også:



SOCIALSTYRELSEN

- Der er udviklet lægemidler specifikt til denne diagnose under 'Orphan drugs' programmet. [Læs mere om Orphan Drugs](#)
- Feb. 2009: [Udvidet og forbedret hælblodprøve hos nyfødte](#)
- Udgivelse: ["Tro håb og ansvarlighed"](#)
- Juni 2000: ["PKU-diæt forebygger fosterskader"](#)