

TEMPLE



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

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASERET PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AF BURGARD OG WENDEL

VERSION 2, FEBRUAR 2017

PKU

Støttet af  NUTRICIA

PKU



BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASERET PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AF BURGARD OG WENDEL
VERSION 2, FEBRUAR 2017

TEMPLE

Tools Enabling Metabolic Parents Learning

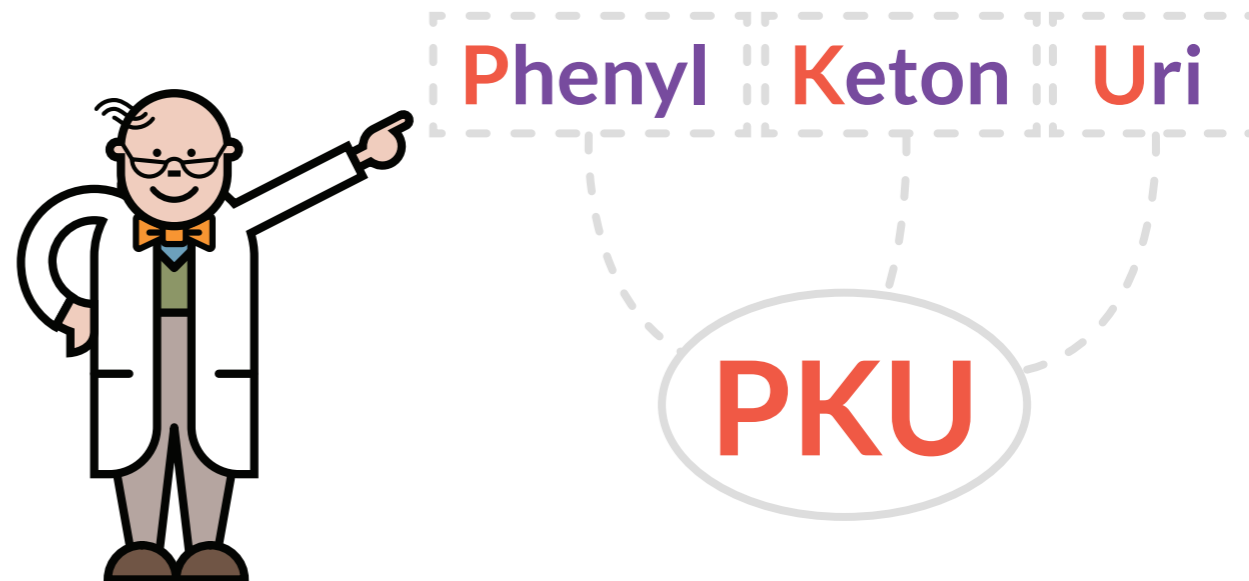


Støttet af **NUTRICIA**

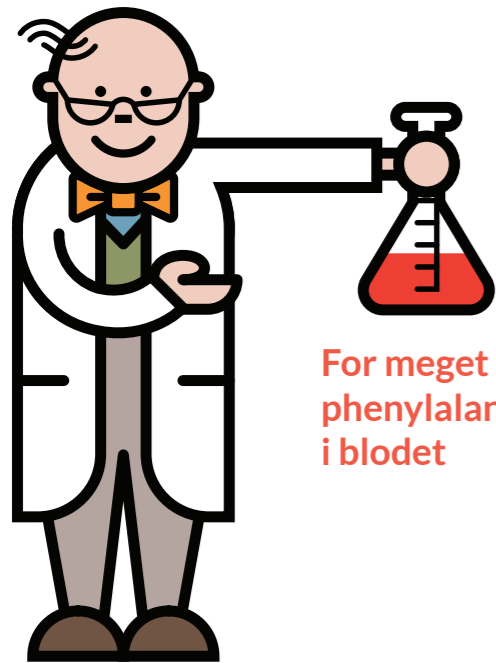
Hvad er PKU?

PKU står for phenylketonuri.

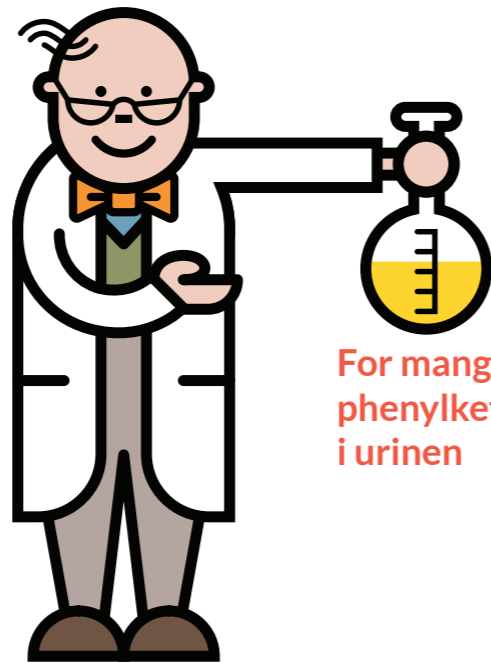
PKU er en arvelig, medfødt stofskiftesygdom.



Hvad er PKU?



For meget
phenylalanin
i blodet



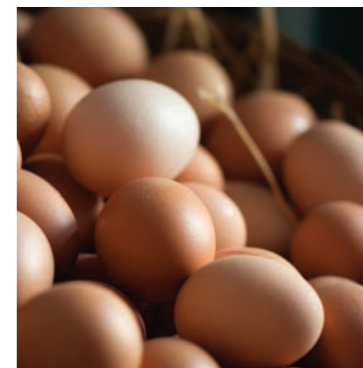
For mange
phenylketoner
i urinen

PKU og protein

PKU påvirker kroppens nedbrydning af protein.

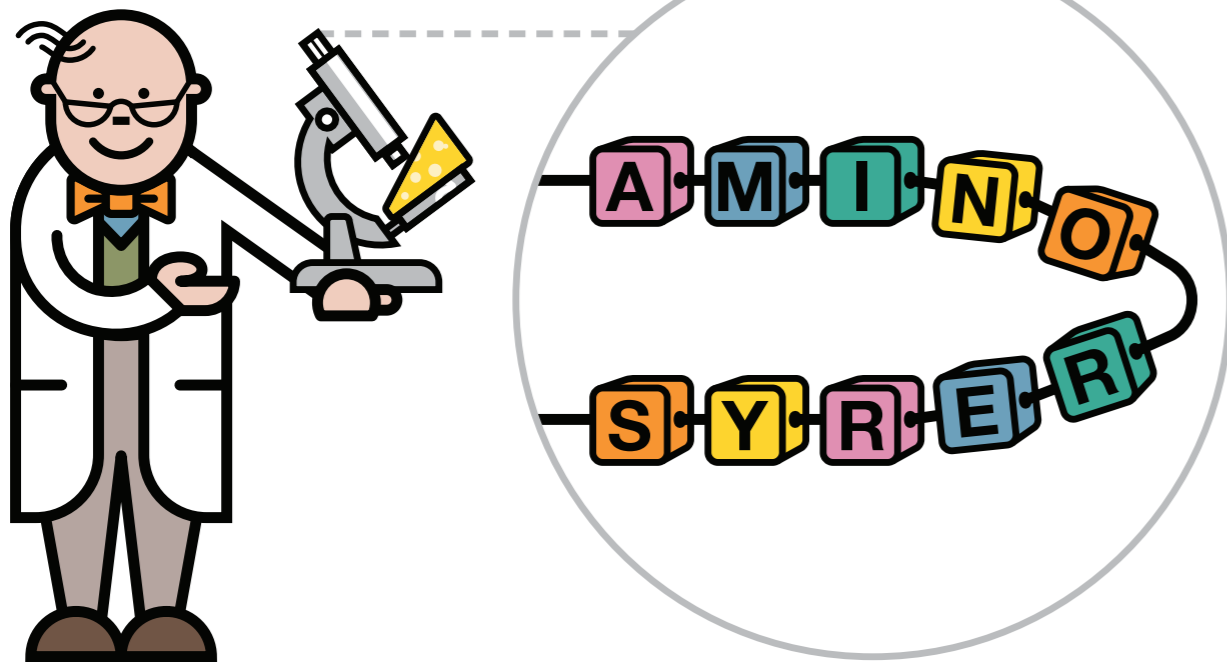
Mange fødevarer indeholder protein.

Kroppen har brug for protein til vækst, vedligeholdelse og genopbygning.



Hvad er protein?

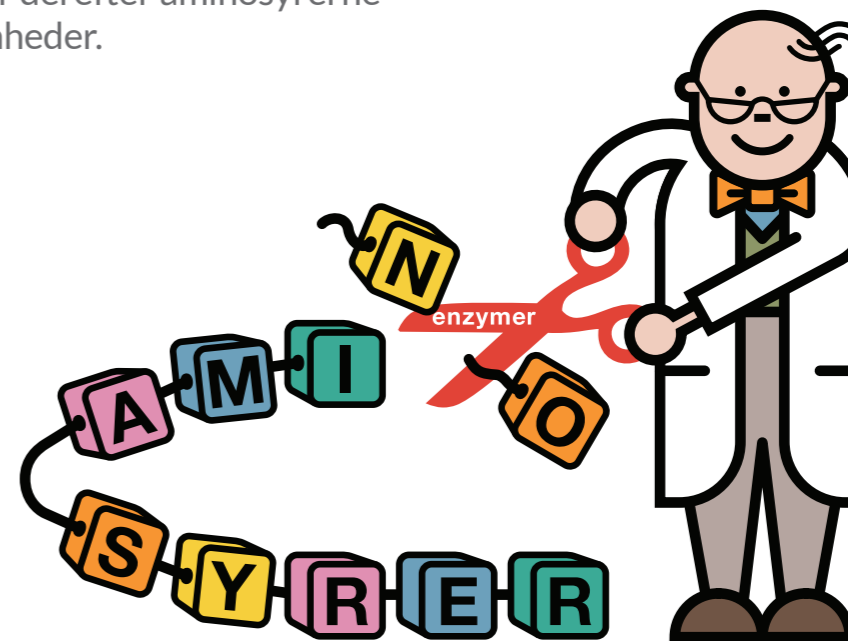
En af kroppens byggesten er protein, der er opbygget af aminosyrer i en bestemt rækkefølge.



Protein og enzymer

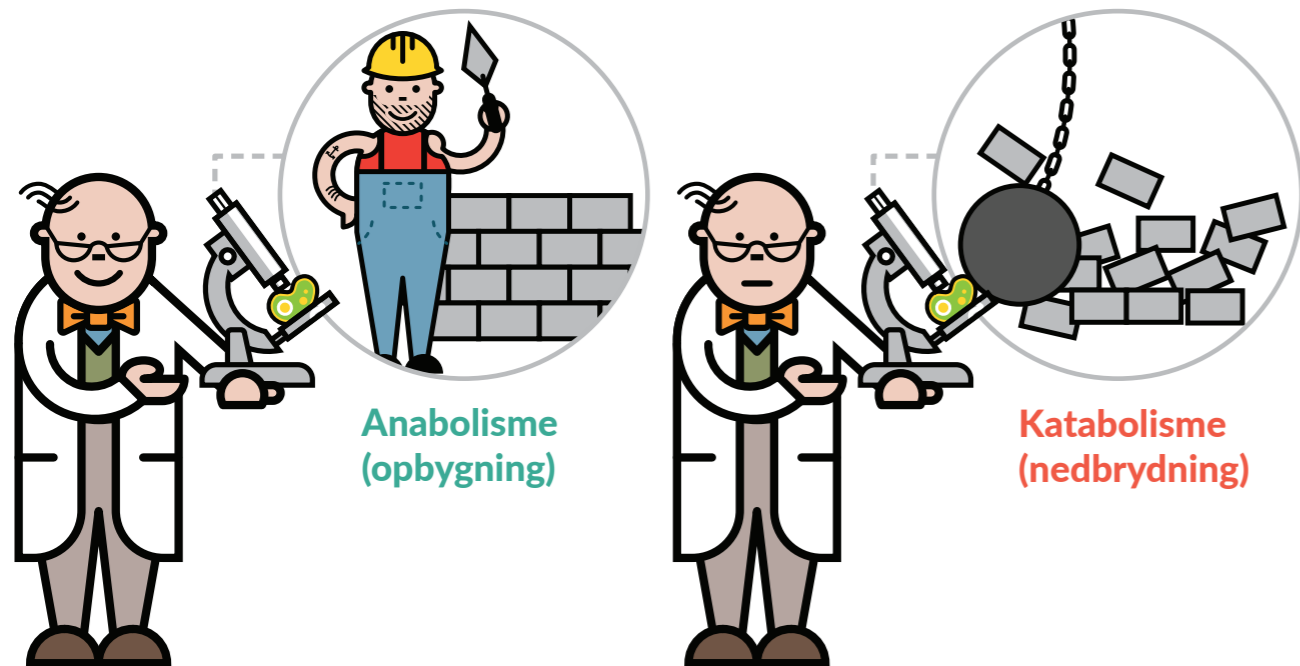
Protein nedbrydes til aminosyrer af enzymer, der fungerer som kemiske sakse.

Enzymer nedbryder derefter aminosyrerne til endnu mindre enheder.



Proteinstofskiftet

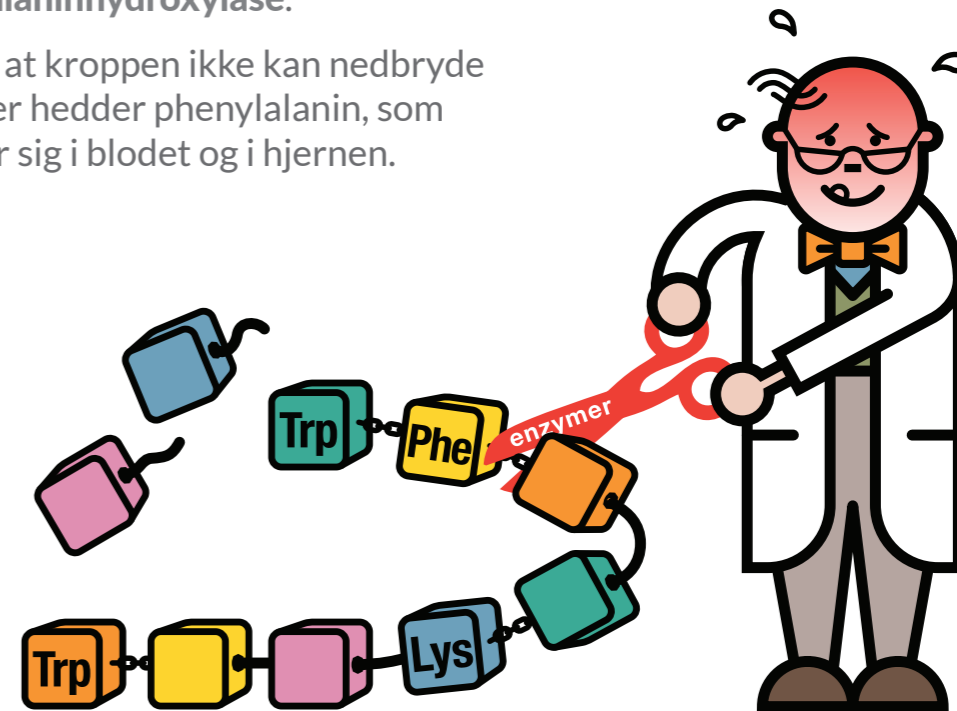
Stofskiftet er en kemisk proces, som foregår inde i kroppens celler.



Hvad sker der ved PKU?

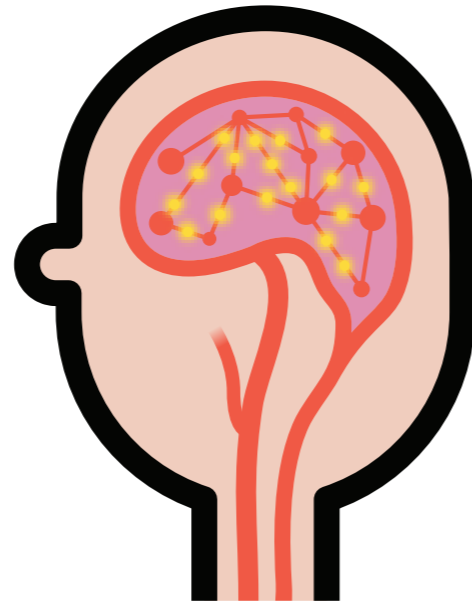
Ved PKU mangler kroppen et enzym, som kaldes **phenylalaninhydroxylase**.

Dette betyder, at kroppen ikke kan nedbryde aminosyren, der hedder phenylalanin, som derfor ophober sig i blodet og i hjernen.



Hvad kan gå galt ved ubehandlet PKU?

Ophobningen af phenylalanin kan føre til hjerneskade og indlæringsvanskeligheder eller adfærdsproblemer.



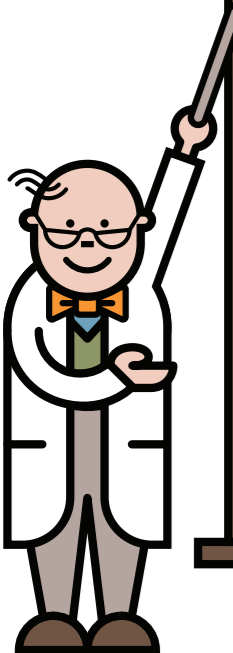
Tidlig behandling forebygger hjerneskade og indlæringsvanskeligheder

Hvordan diagnosticeres PKU?

PKU diagnosticeres ved hælblodprøve på nyfødte. Høje niveauer af phenylalanin opdages i blodet.






Hvordan behandles PKU?



PKU behandles med:

- Afvejede mængder af mad som indeholder phenylalanin (protein)
- Aminosyretilskud
- Mad med lavt proteinindhold
- Specielle lavprotein produkter
- Undgå aspartam



Mad med højt proteinindhold

Disse fødevarer har et højt indhold af phenylalanin (protein) og skal undgås: **kød, fisk, æg, ost, brød, pasta, nødder, frø, bælgfrugter, soja og tofu.**

Undgå også mad og drikke tilsat sødestoffet **aspartam.**



Beregnet phenylalaninindtag

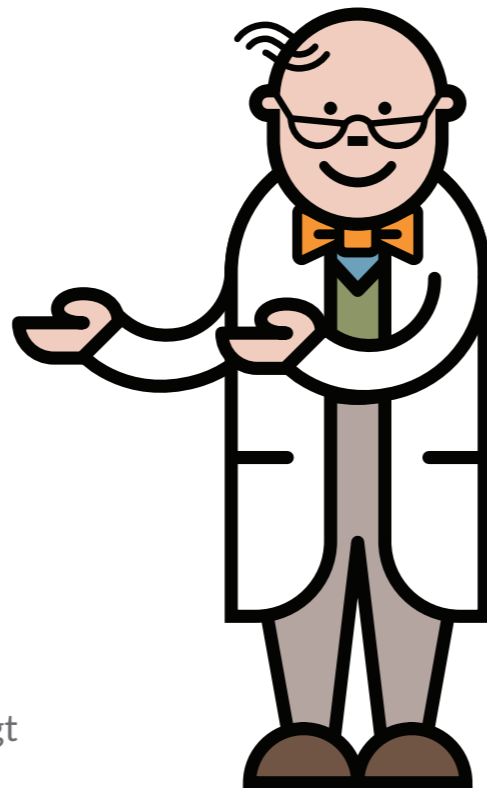
Spædbørn får en specifik mængde modermælks-erstatning uden phe (MME uden phe) og kan derefter ammes efter aftale med diætisten.

Rækkefølgen af måltidet:

1. Afvejede mængde MME uden phe
2. Amning eller almindelig modermælks-erstatning

Hvis barnet ikke ammes, får det en aftalt mængde almindelig modermælks-erstatning.

Mængden af protein, der gives, skal følges regelmæssigt af en diætist.



Aminosyretilskud

Aminosyretilskud er meget vigtigt for en god metabolisk kontrol.

Det vil bidrage til, at spædbarnet får dækket sit behov for protein, energi, vitaminer og mineraler.

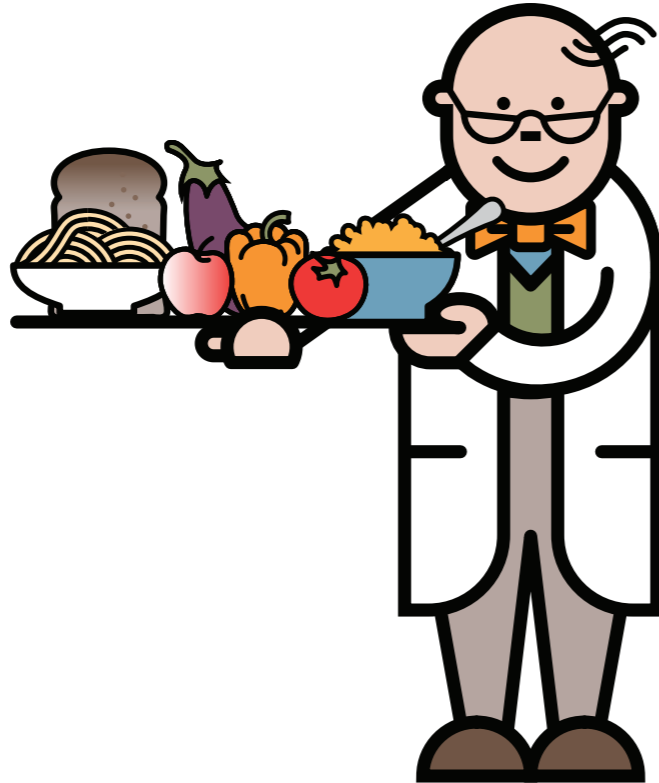
Aminosyretilskud bestilles hos Center for PKU.



Mad med lavt proteinindhold

Nogle fødevarer har et lavt proteinindhold, fx frugt og mange grøntsager. Desuden findes der specialprodukter med lavt proteinindhold, fx brød og pasta, som giver:

- energi
- variation i kosten
- mæthed



PKU ved sygdom

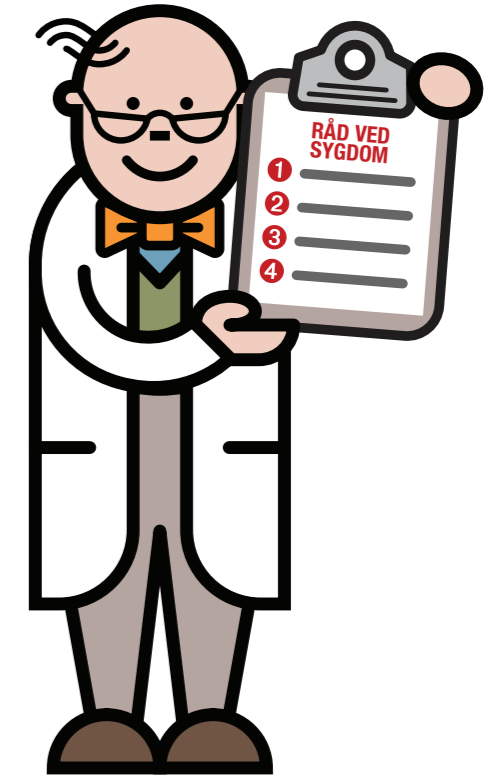
Enhver sygdom hos barnet fører til proteinnedbrydning, som igen fører til øgede niveauer af phenylalanin i blodet.

Det er vigtigt at fortsætte med diæten i så høj grad som muligt.

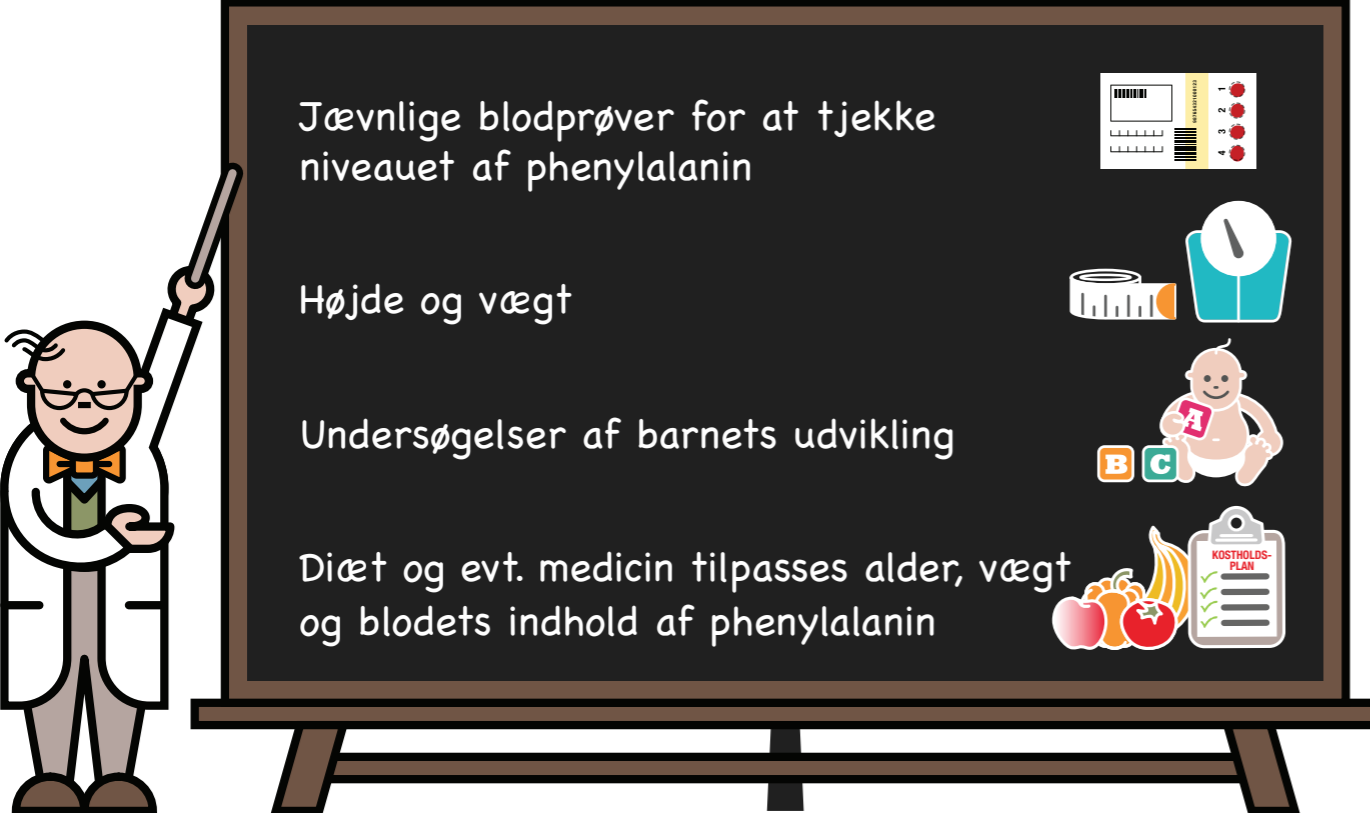
Ved sygdom vil niveauet af phenylalanin stige. Syge børn har ofte mindre appetit, og det kan være vanskeligt at følge diæten.

Det vigtigste er at opmuntre barnet til at tage aminosyretilskud.

Kontakt diætisterne hos Center for PKU ved yderligere spørgsmål.



Hvordan følges PKU?




Jævnlig blodprøver for at tjekke niveauet af phenylalanin

Højde og vægt

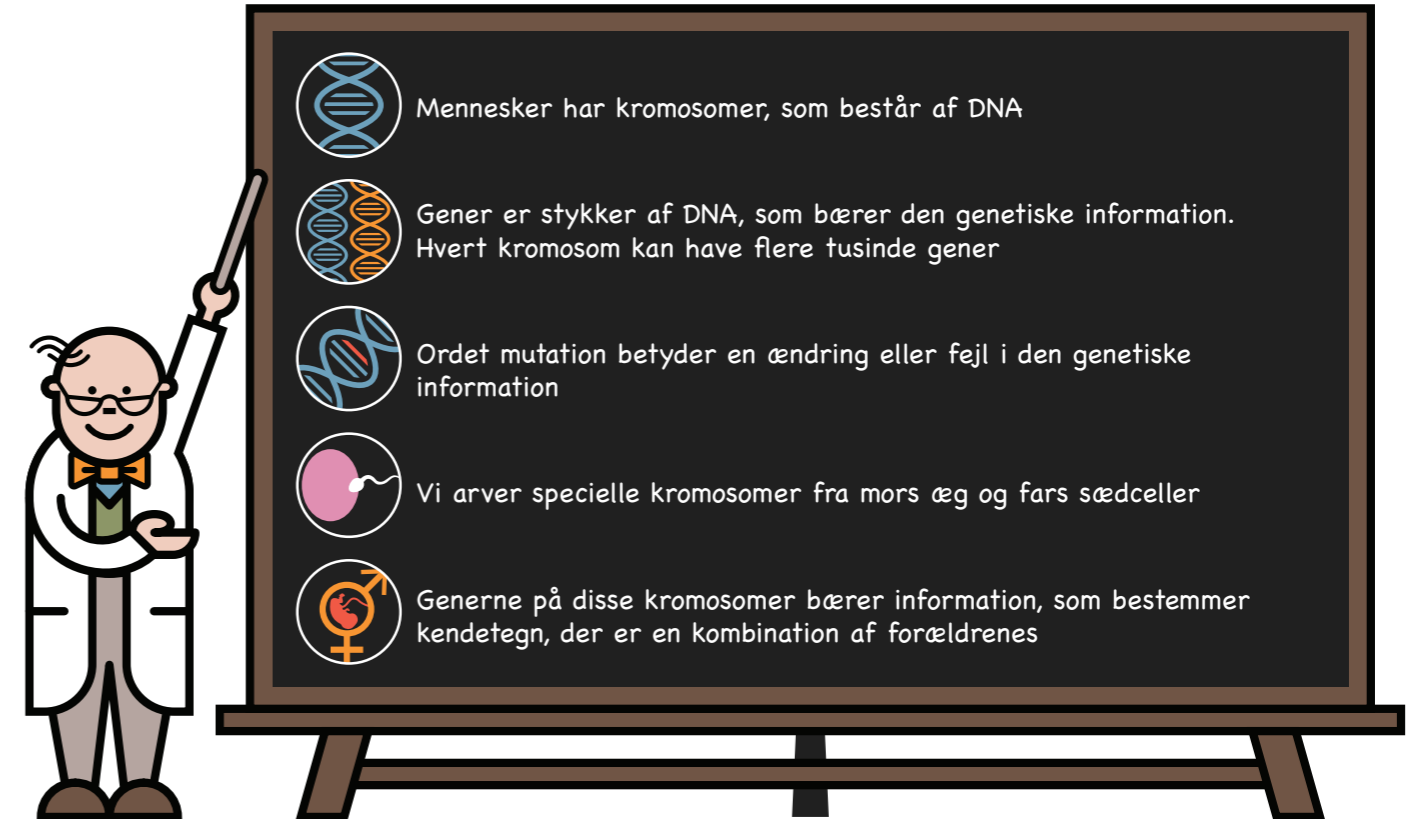
Undersøgelser af barnets udvikling

Diæt og evt. medicin tilpasses alder, vægt og blodets indhold af phenylalanin



The chalkboard contains four text items and four sets of icons. The first text item is 'Jævnlig blodprøver for at tjekke niveauet af phenylalanin' with an icon of a blood test strip. The second is 'Højde og vægt' with icons of a measuring tape and a scale. The third is 'Undersøgelser af barnets udvikling' with an icon of a baby playing with blocks labeled A, B, and C. The fourth is 'Diæt og evt. medicin tilpasses alder, vægt og blodets indhold af phenylalanin' with icons of various fruits and a clipboard labeled 'KOSTHOLDS-PLAN'.

Kromosomer, gener og mutationer




Mennesker har kromosomer, som består af DNA

Gener er stykker af DNA, som bærer den genetiske information. Hvert kromosom kan have flere tusinde gener

Ordet mutation betyder en ændring eller fejl i den genetiske information

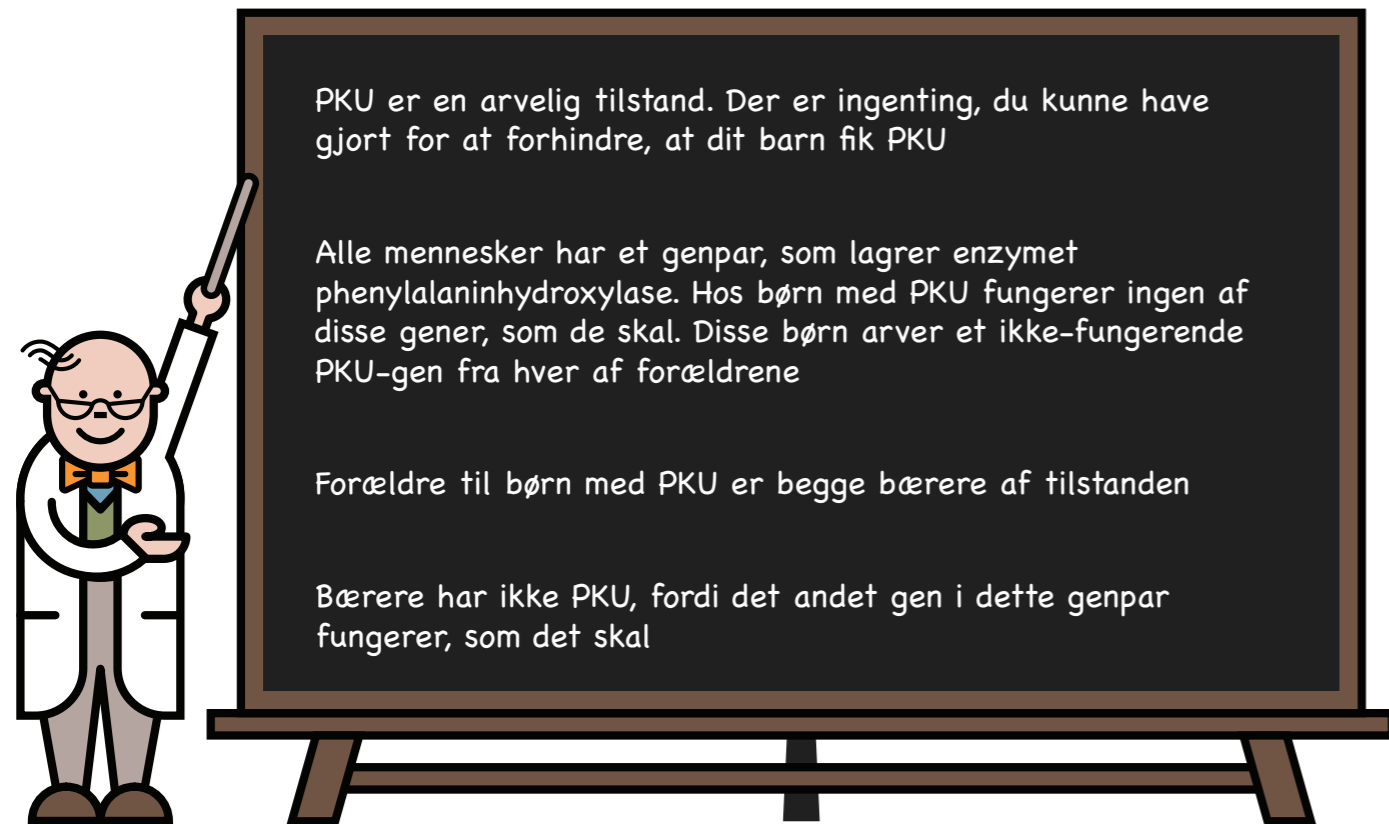
Vi arver specielle kromosomer fra mors æg og fars sædceller

Generne på disse kromosomer bærer information, som bestemmer kendetegn, der er en kombination af forældrenes

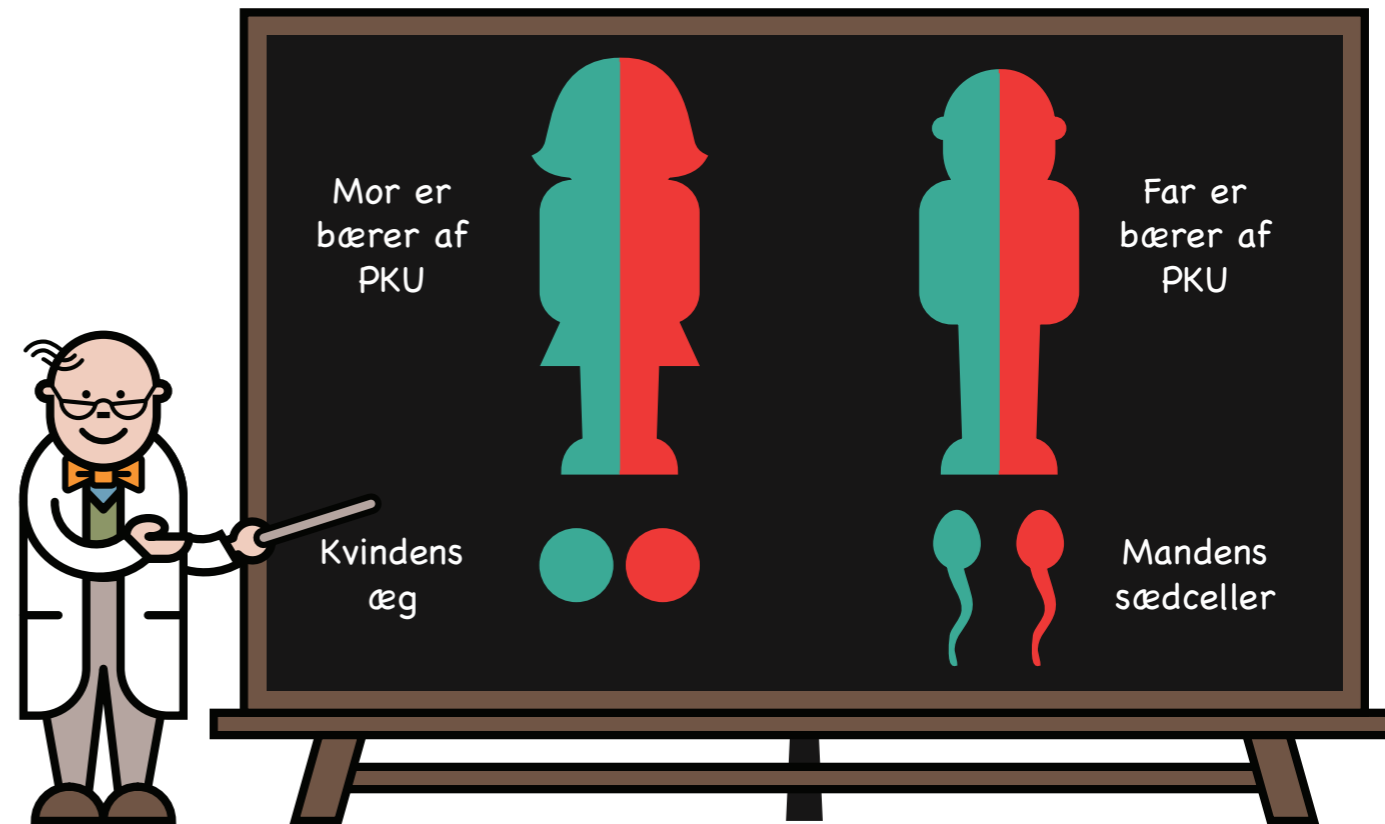


The chalkboard contains five text items, each preceded by a circular icon. The icons are: a blue DNA double helix, a blue and orange chromosome, a blue DNA double helix with a red break, a pink egg cell, and a yellow and orange chromosome with male and female symbols.

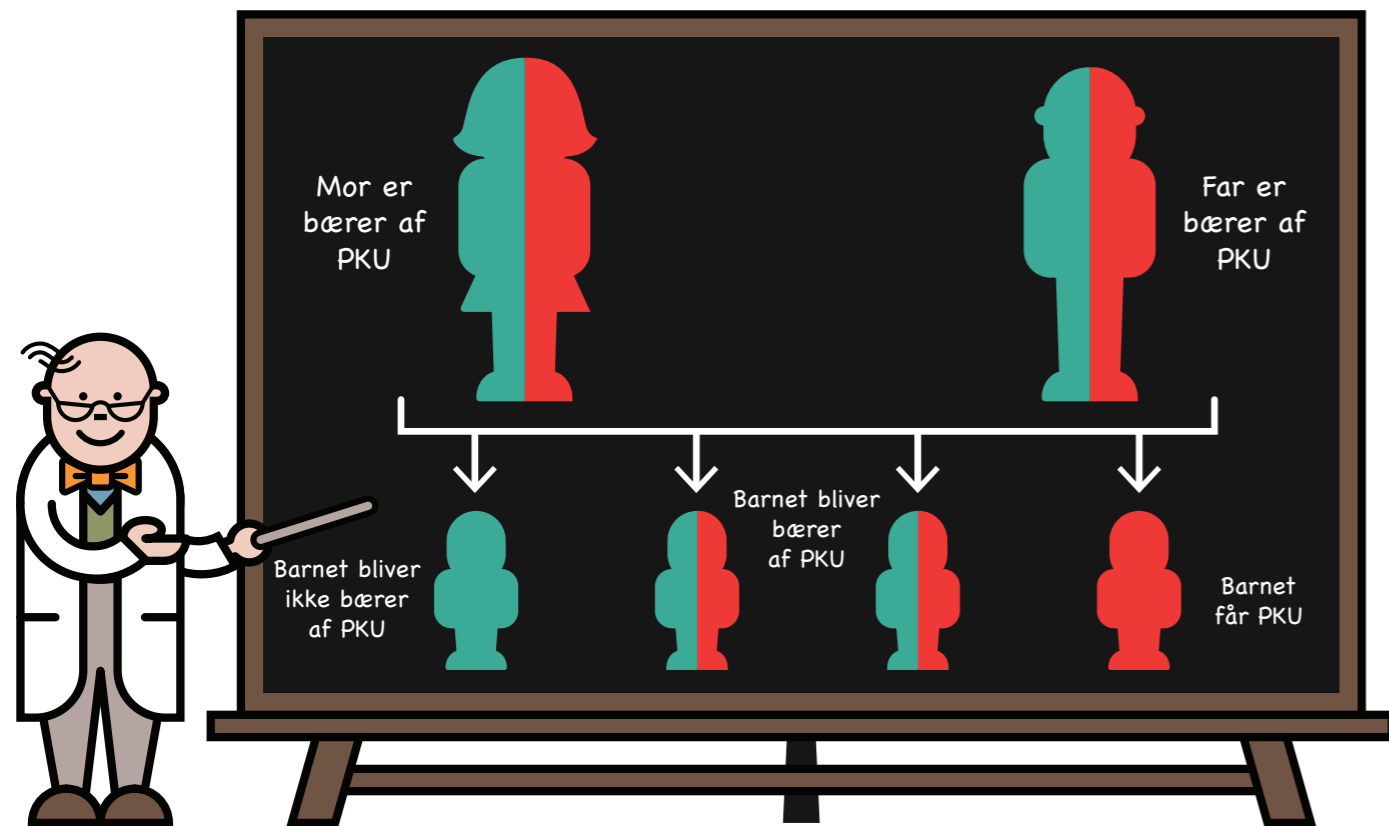
Arv



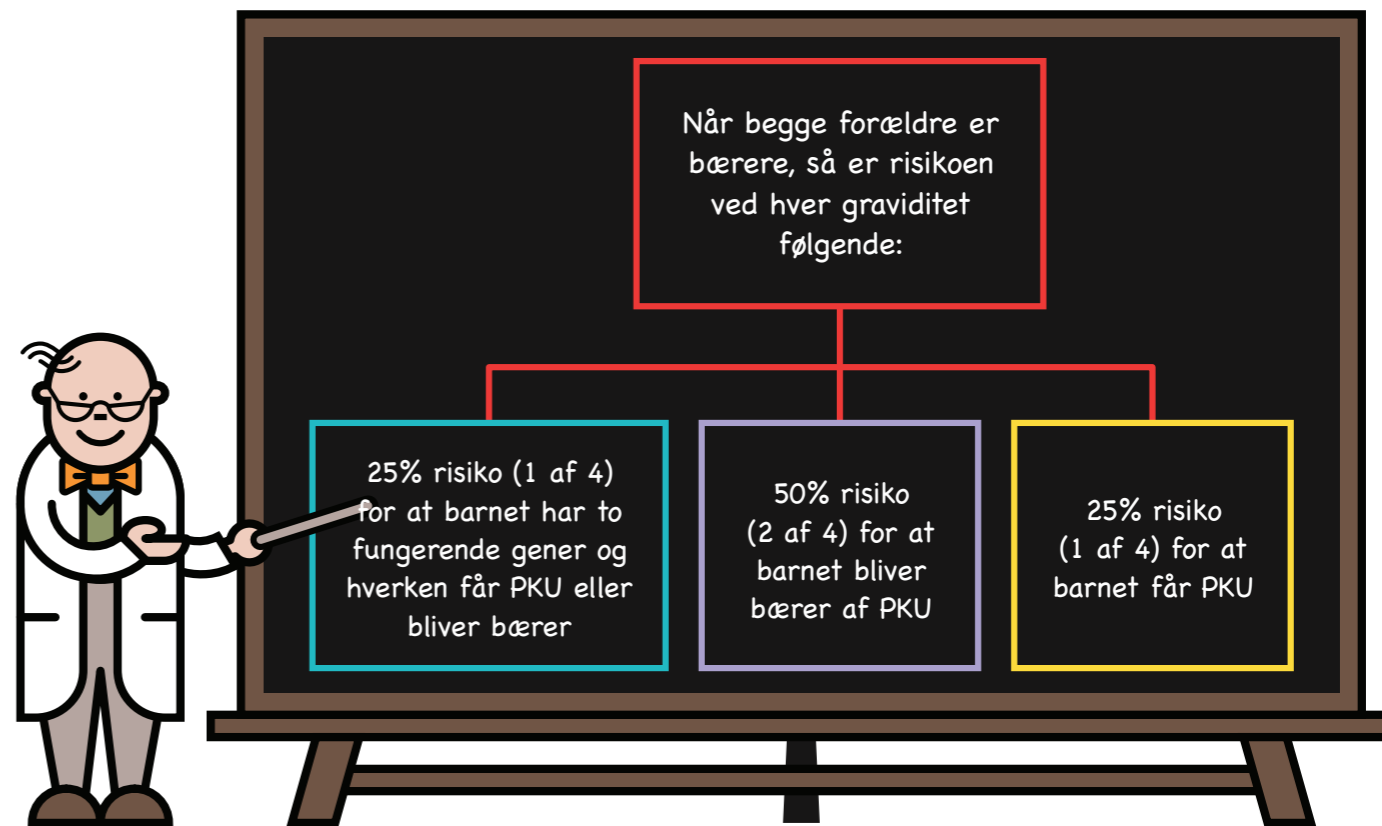
Arv – Autosomal recessiv (bærer af PKU)



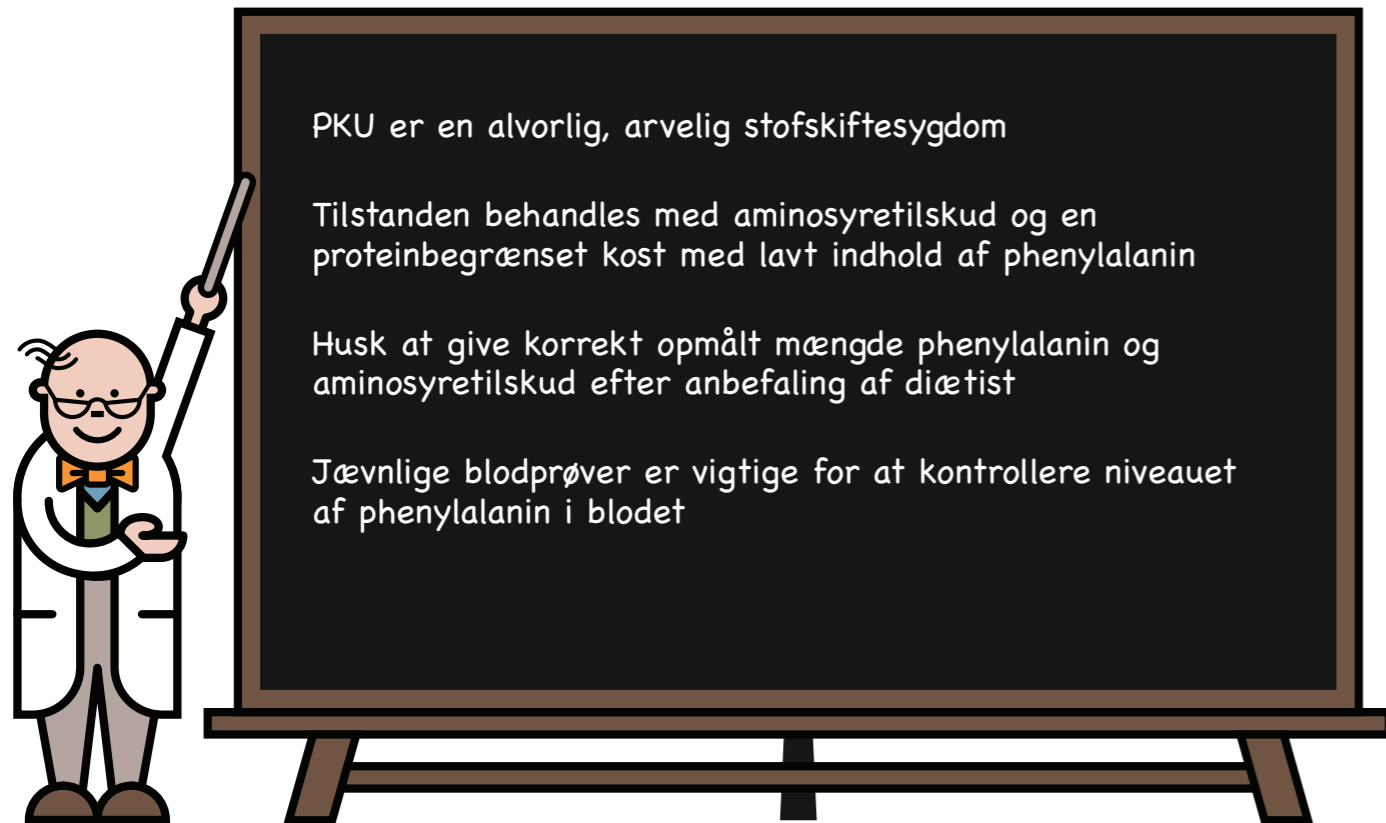
Arv – Autosomal recessiv – mulige kombinationer



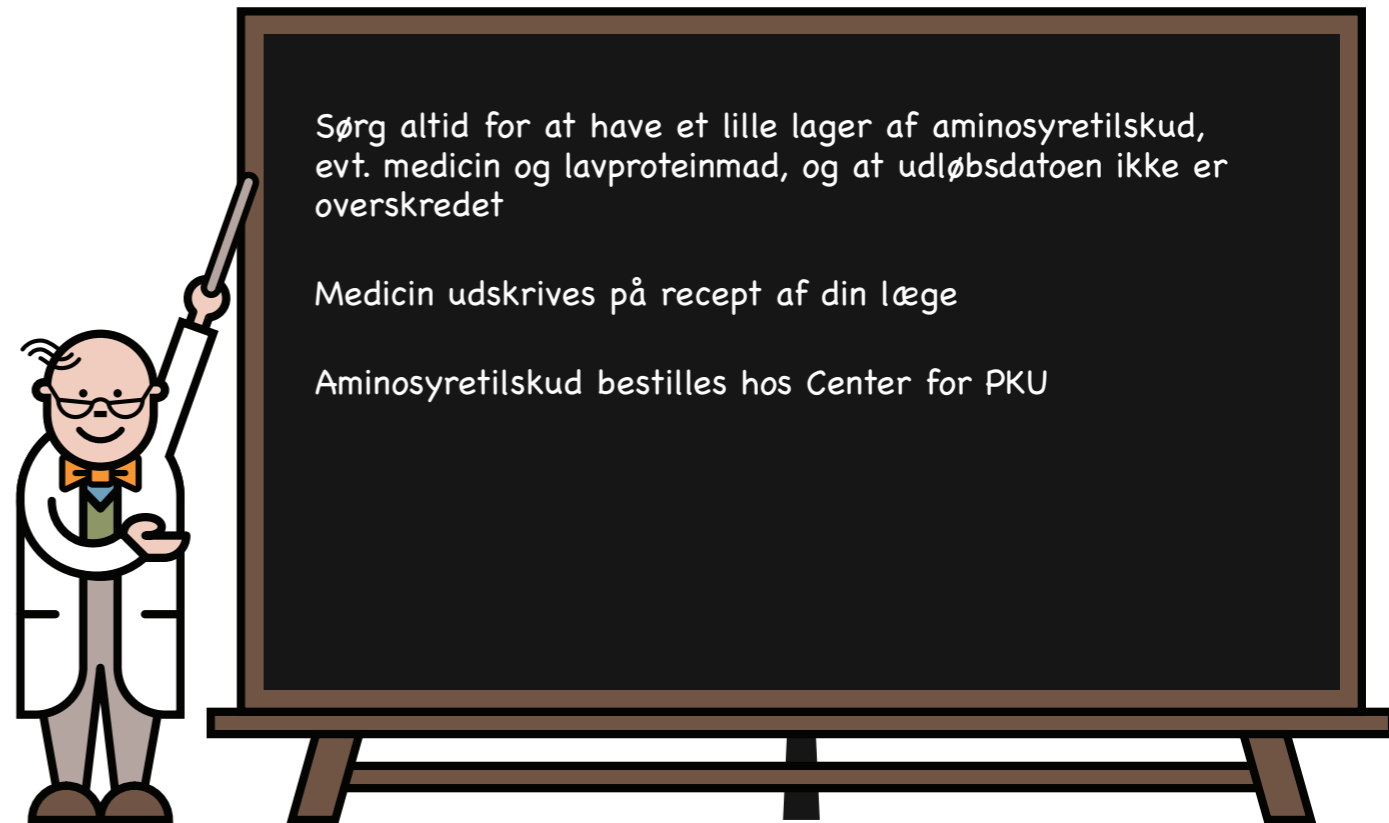
Fremtidige graviditeter



HUSK!



Gode råd



Besøg www.lowproteinconnect.com
og registrer dig for at få adgang til støtte
og praktiske råd.



Indholdet i denne brochure er
oversat til dansk, tilpasset dansk
behandlingspraksis og valideret
af Nutricia i samarbejde med
Center for PKU, Rigshospitalet.



BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



www.bimdg.org.uk

NUTRICIA
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

www.nutricia.dk