

# TEMPLE



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

BASERET PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE  
SKREVET AF BURGARD OG WENDEL

TILPASSET FRA ENGELSK TEMPLE  
AF DE METABOLISKE DIÆTISTER  
PÅ RIGSHOSPITALET

VERSION 3, APRIL 2020

# PKU

Støttet af **NUTRICIA**  
som en service til metabolisk behandling

# PKU



BASERET PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE  
SKREVET AF BURGARD OG WENDEL

TILPASSET FRA ENGELSK TEMPLE  
AF DE METABOLISKE DIÆTISTER  
PÅ RIGSHOSPITALET

VERSION 3, APRIL 2020

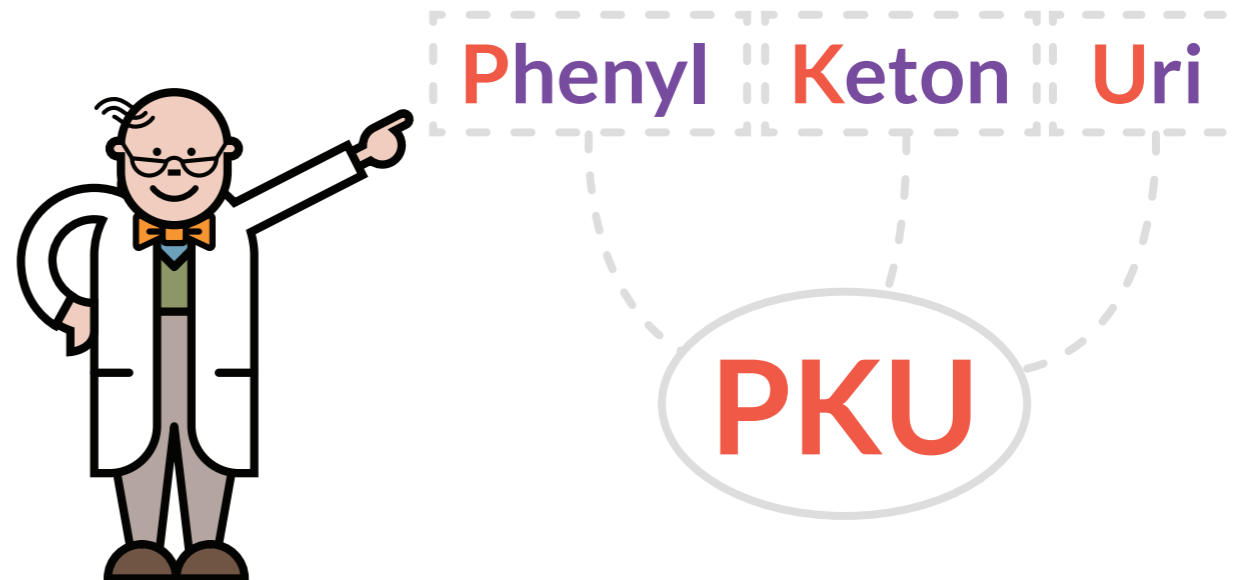
TEMPLE   
Tools Enabling Metabolic Parents Learning

Støttet af  NUTRICIA  
som en service til metabolisk behandling

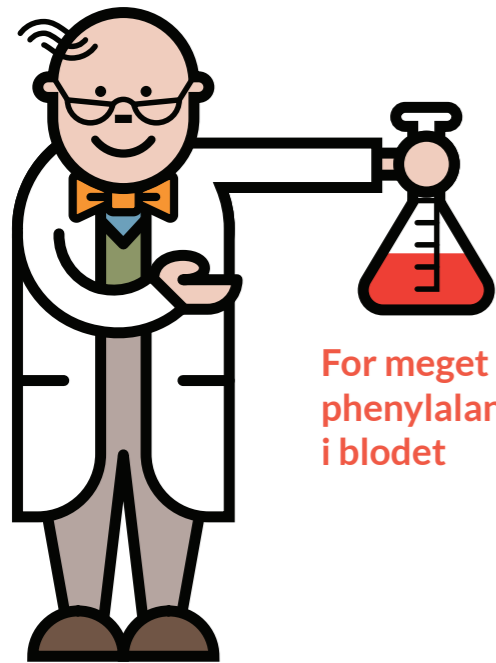
## Hvad er PKU?

PKU står for phenylketonuri.

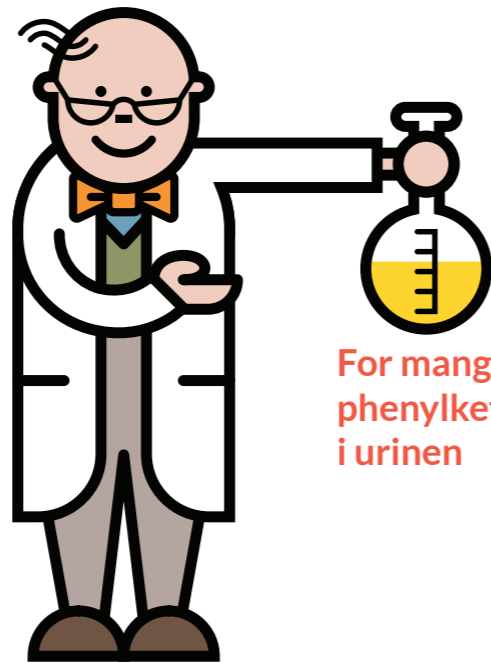
**PKU** er en arvelig, medfødt stofskiftesygdom.



# Hvad er PKU?



For meget  
phenylalanin  
i blodet



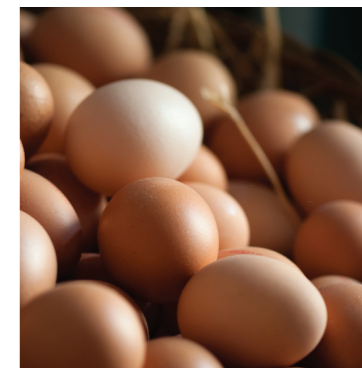
For mange  
phenylketoner  
i urinen

# PKU og protein

PKU påvirker kroppens nedbrydning af protein.

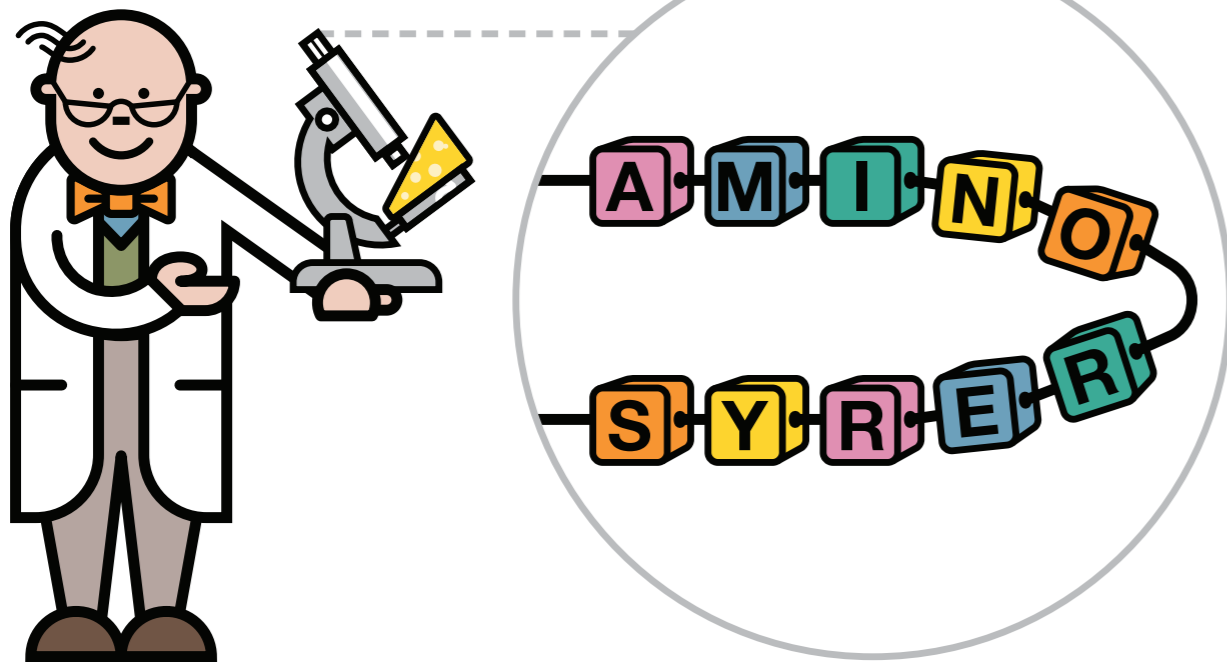
Mange fødevarer indeholder protein.

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



## Hvad er protein?

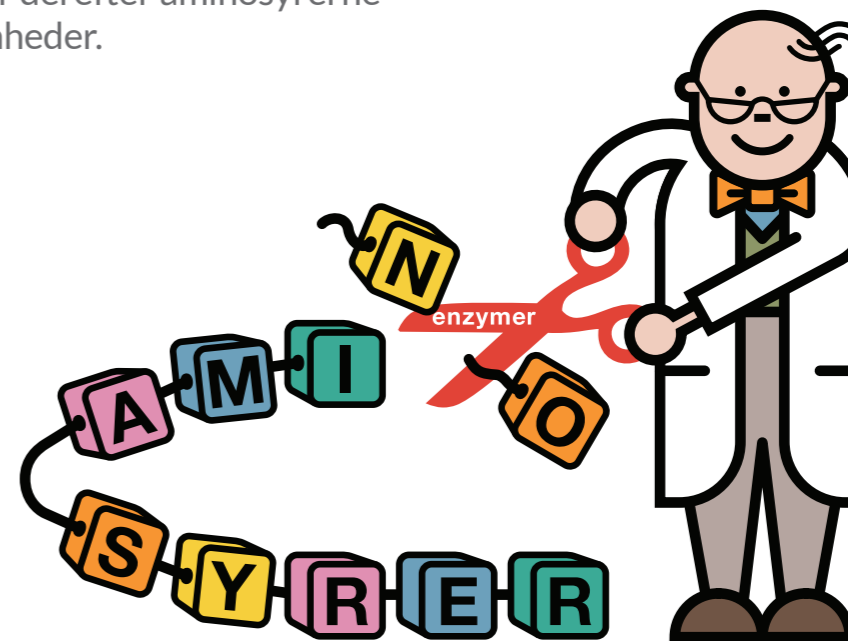
En af kroppens byggesten er protein, der er opbygget af aminosyrer i en bestemt rækkefølge.



## Protein og enzymer

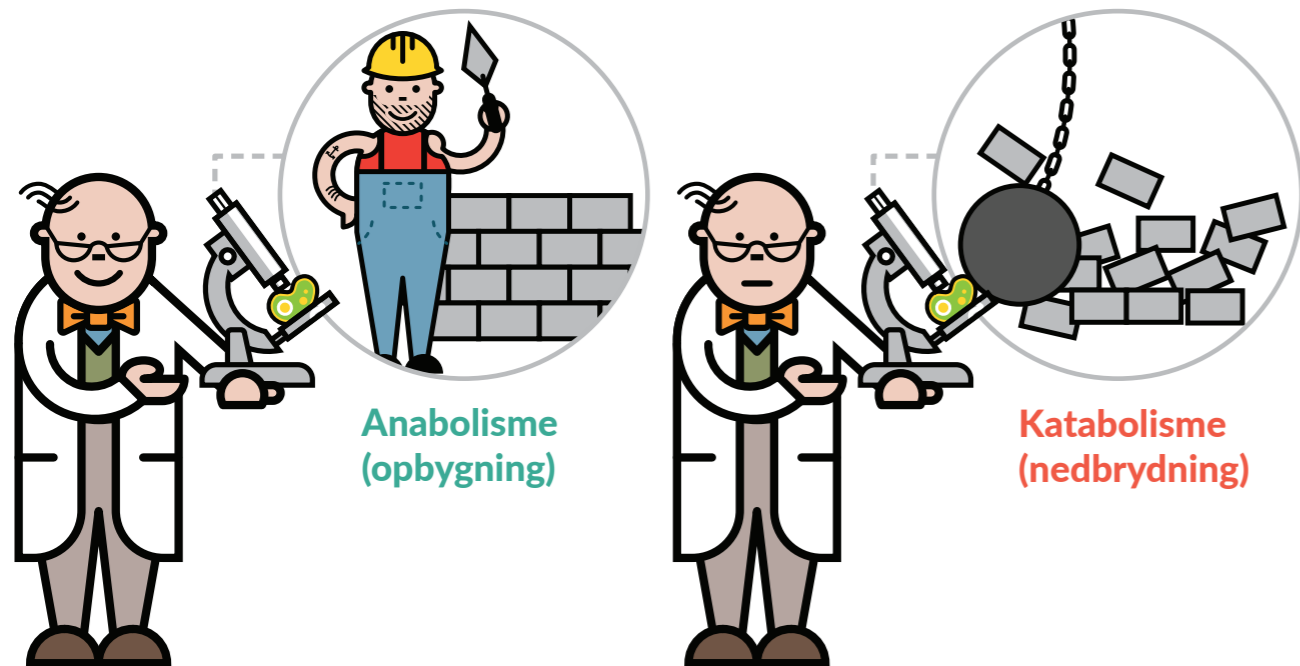
Protein nedbrydes til aminosyrer af enzymer, der fungerer som kemiske sakse.

Enzymer nedbryder derefter aminosyrerne til endnu mindre enheder.



# Proteinstofskiftet

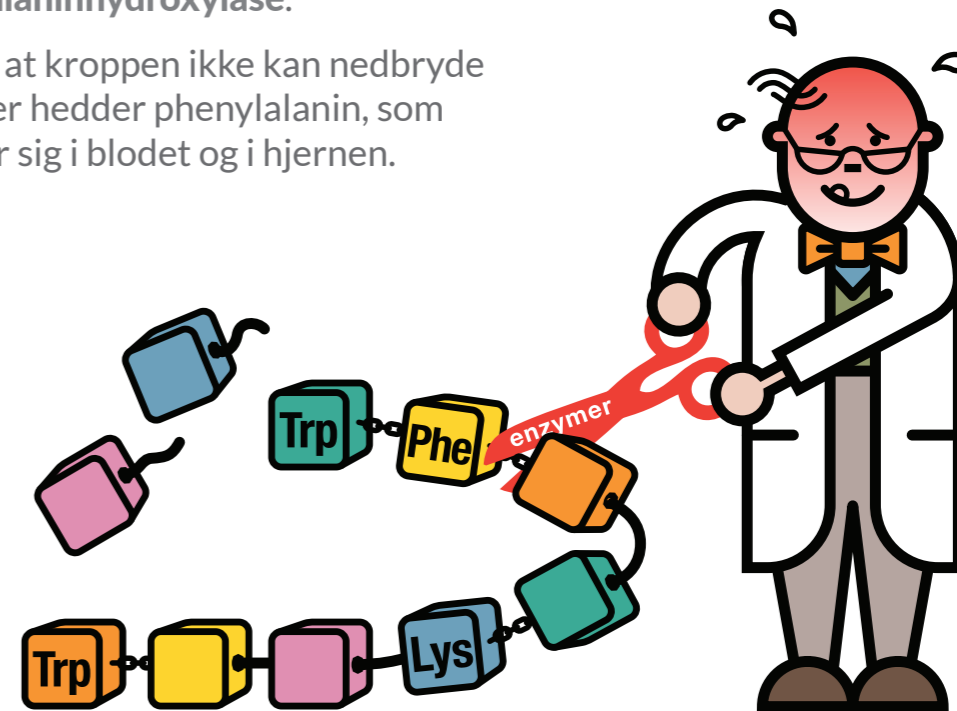
Stofskiftet er en kemisk proces, som foregår inde i kroppens celler.



# Hvad sker der ved PKU?

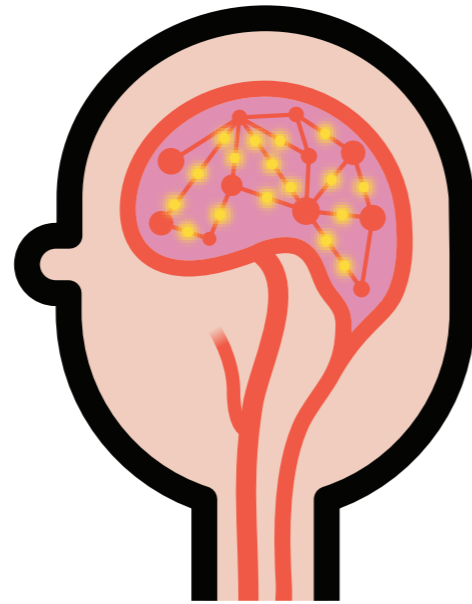
Ved PKU mangler kroppen et enzym, som kaldes **phenylalaninhydroxylase**.

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

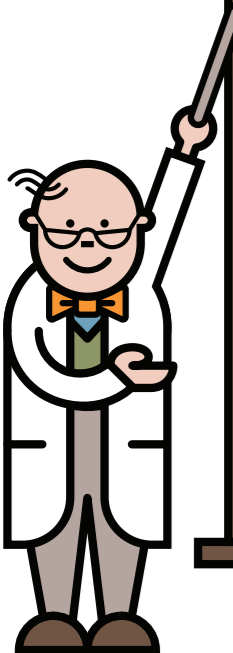
## Hvordan diagnosticeres PKU?

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

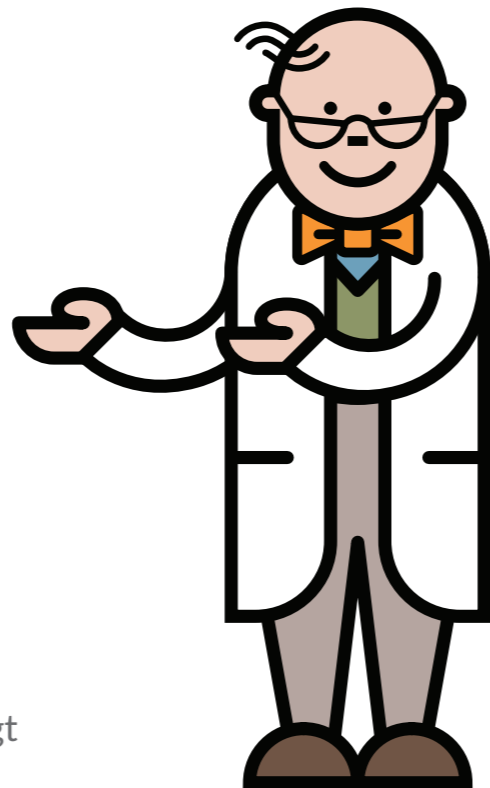
Spædbørn får en specifik mængde modermælks-erstatning uden phe (MME uden phe) og kan derefter ammes efter aftale med diætisten.

### 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.

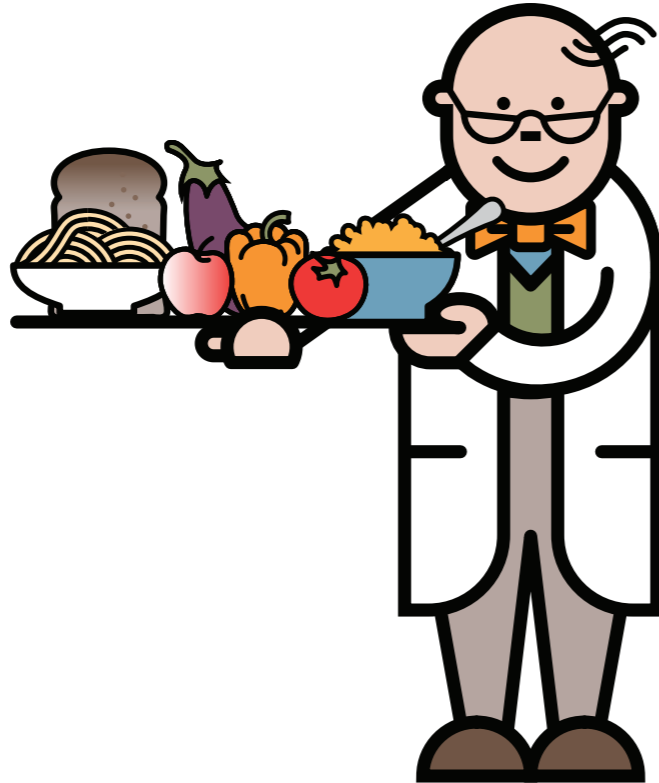
Aminosyretilskud bestilles hos Center for PKU.



## 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

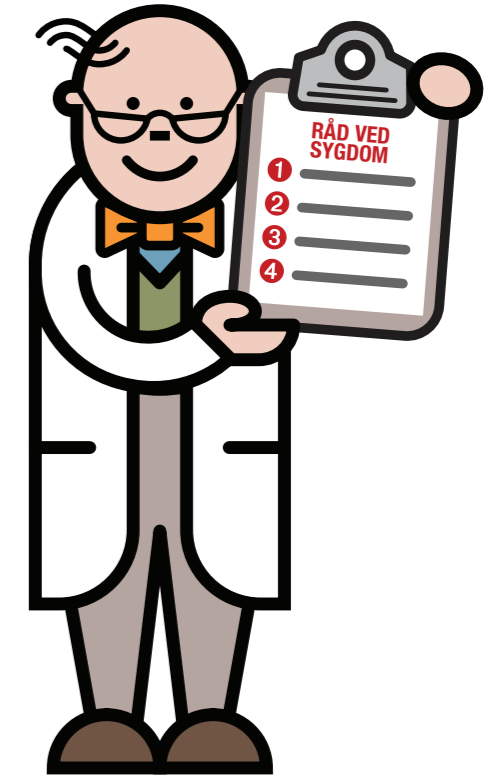
Enhver sygdom hos barnet fører til proteinnedbrydning, som igen fører til øgede niveauer af phenylalanin i blodet.

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

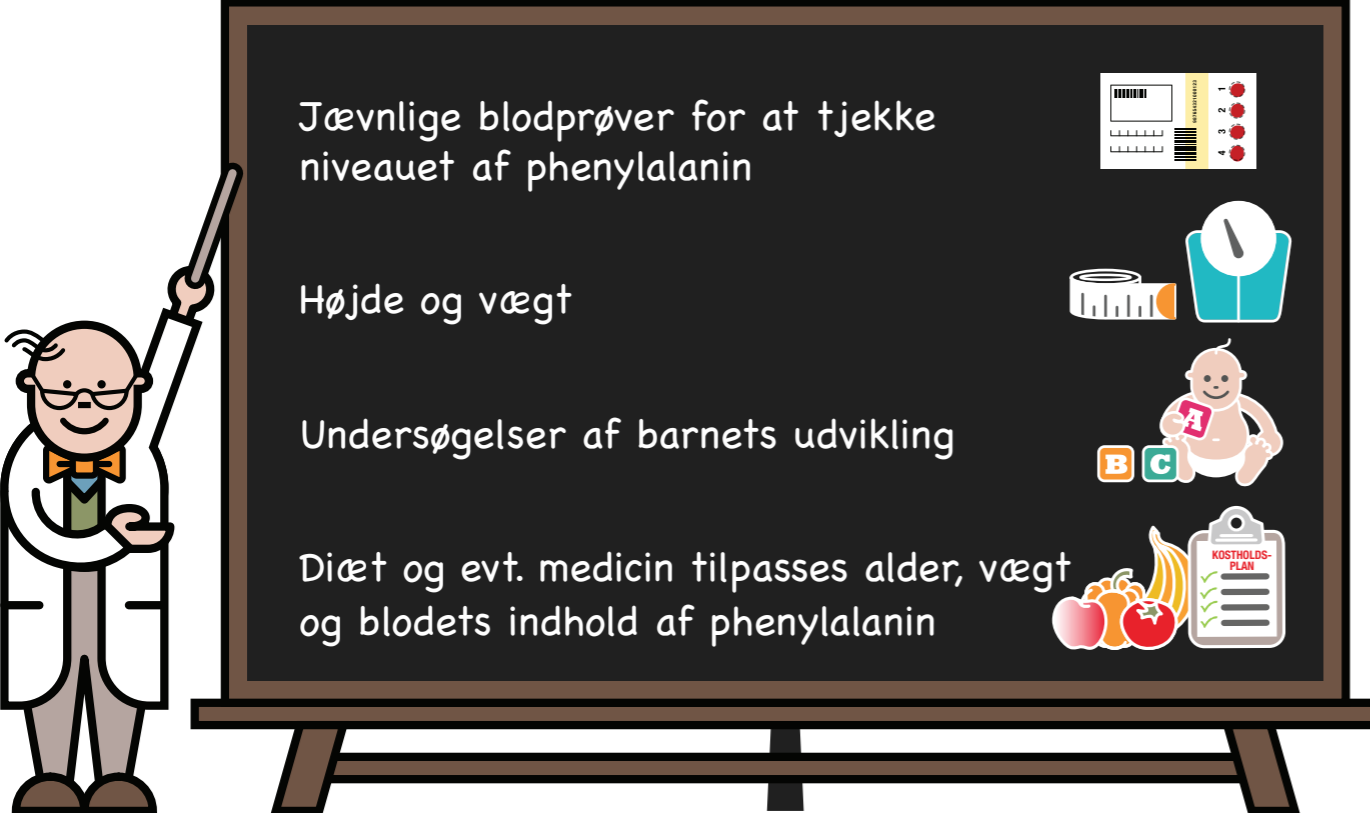
Ved sygdom vil niveauet af phenylalanin stige. Syge børn har ofte mindre appetit, og det kan være vanskeligt at følge diæten.

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

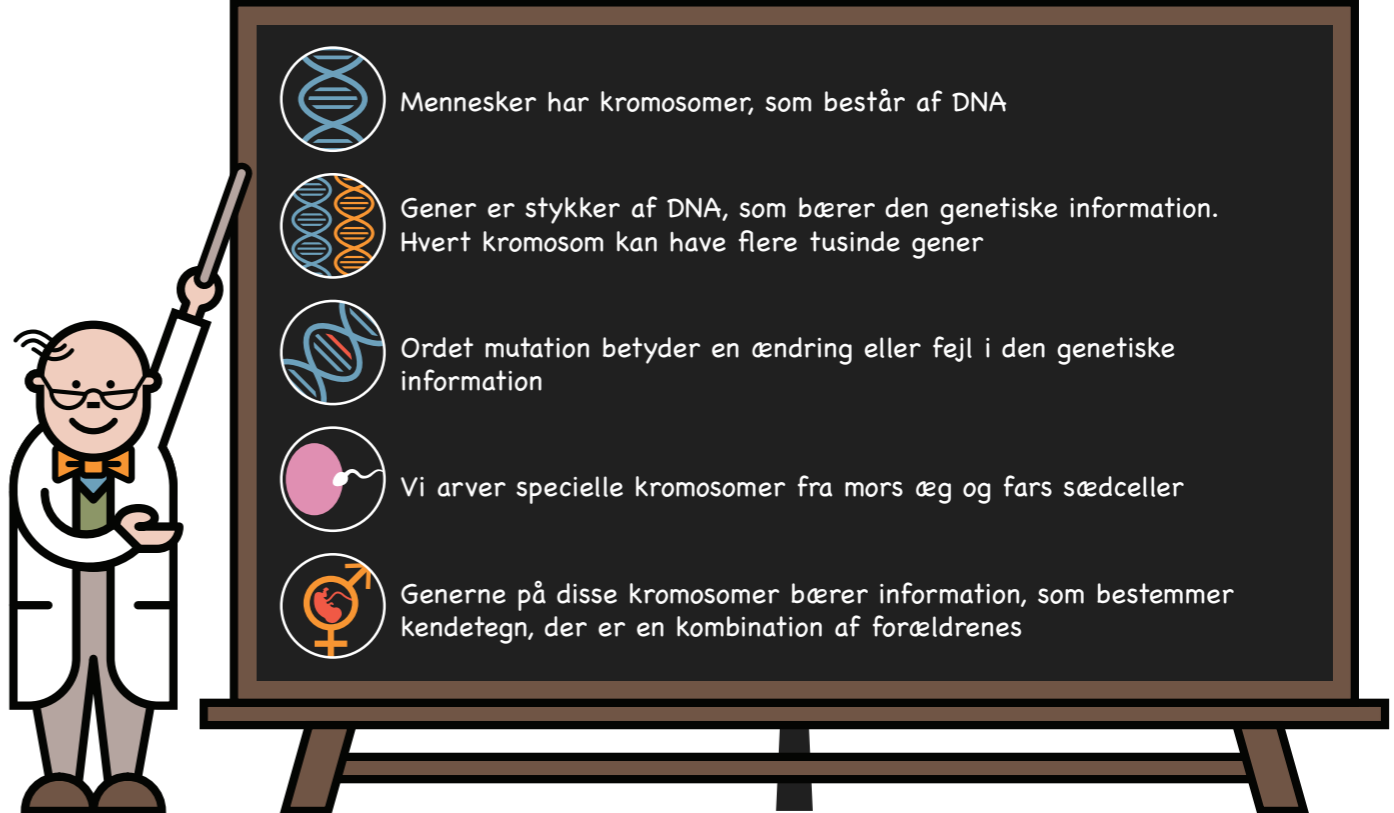
Undersøgelser af barnets udvikling

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



The slide features four rows of text on a blackboard. To the right of the text are four sets of icons: a blood test strip, a measuring tape and scale, a baby with blocks, and a fruit basket with a diet plan clipboard.

## 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

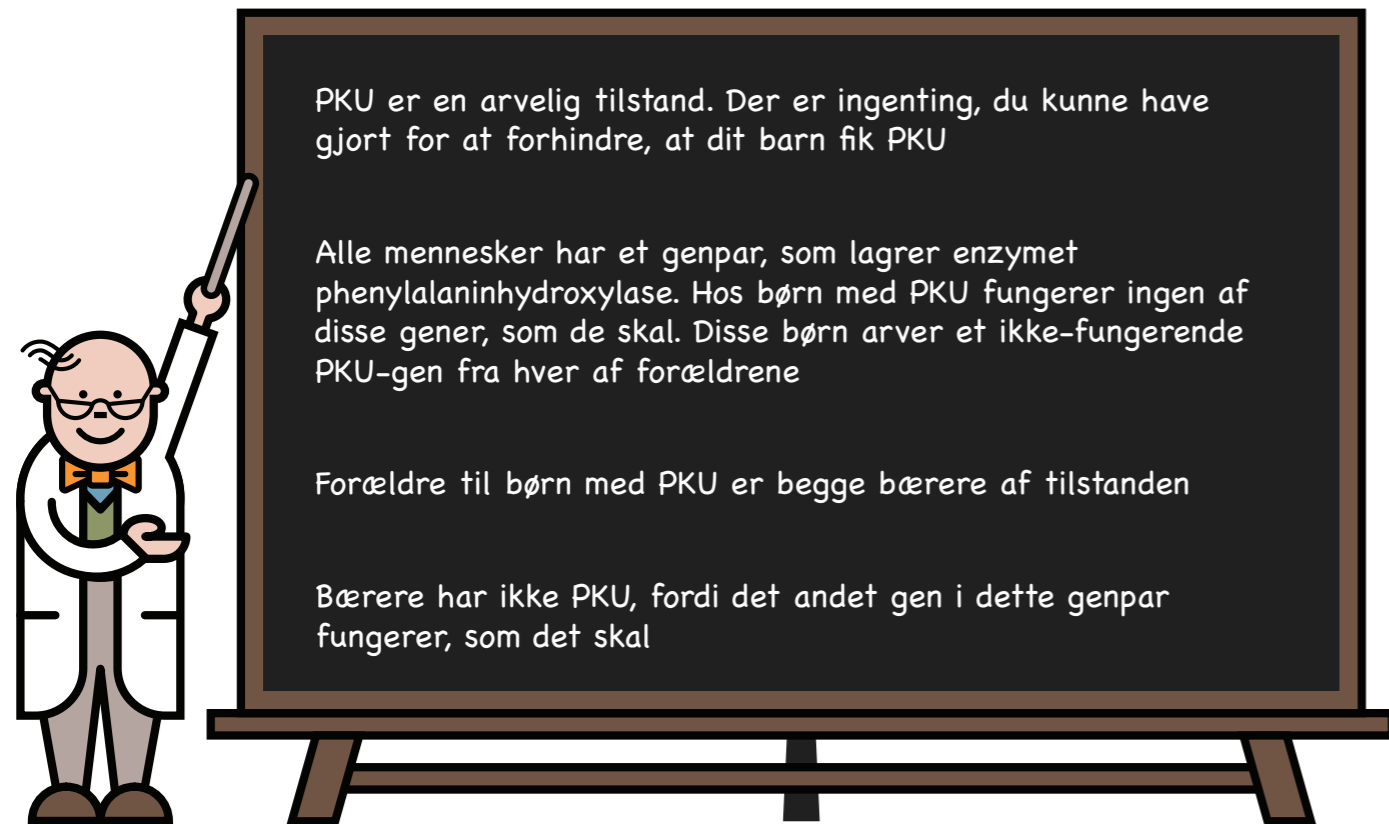
Vi arver specielle kromosomer fra mors æg og fars sædceller

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

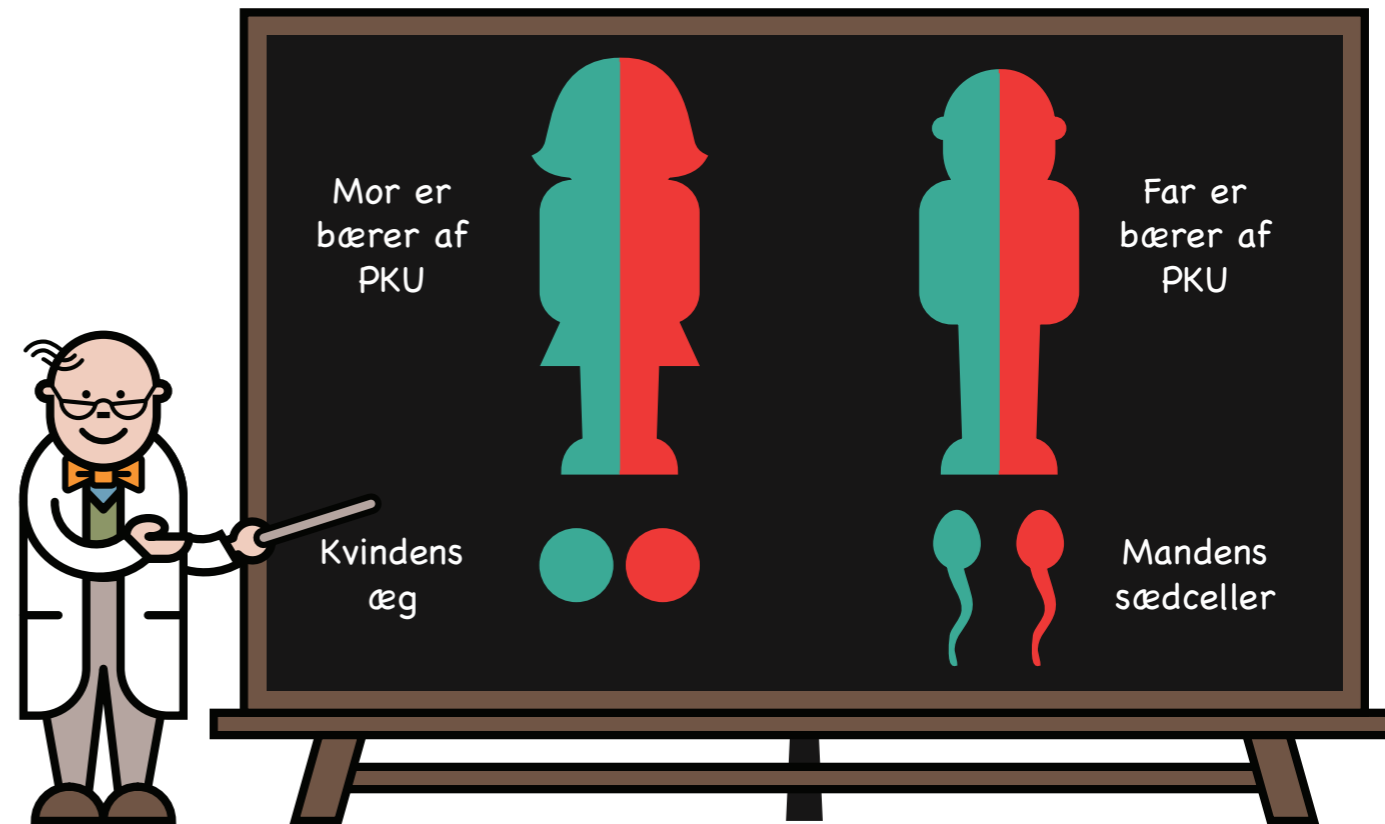


The slide features five rows of text on a blackboard. To the left of the text are five circular icons: a DNA double helix, two chromosomes, a DNA double helix with a red mutation, a pink egg, and a male and female chromosome pair.

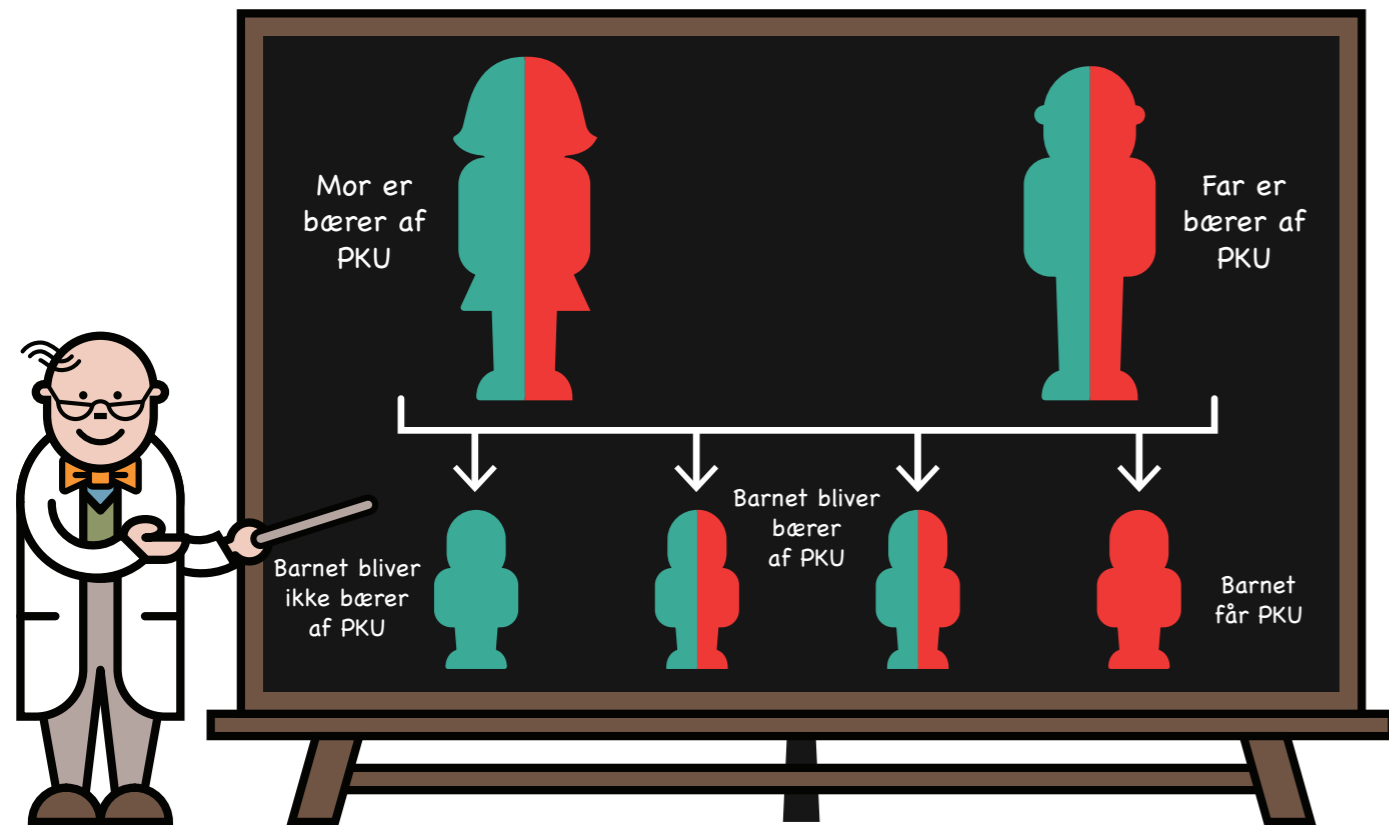
# Arv



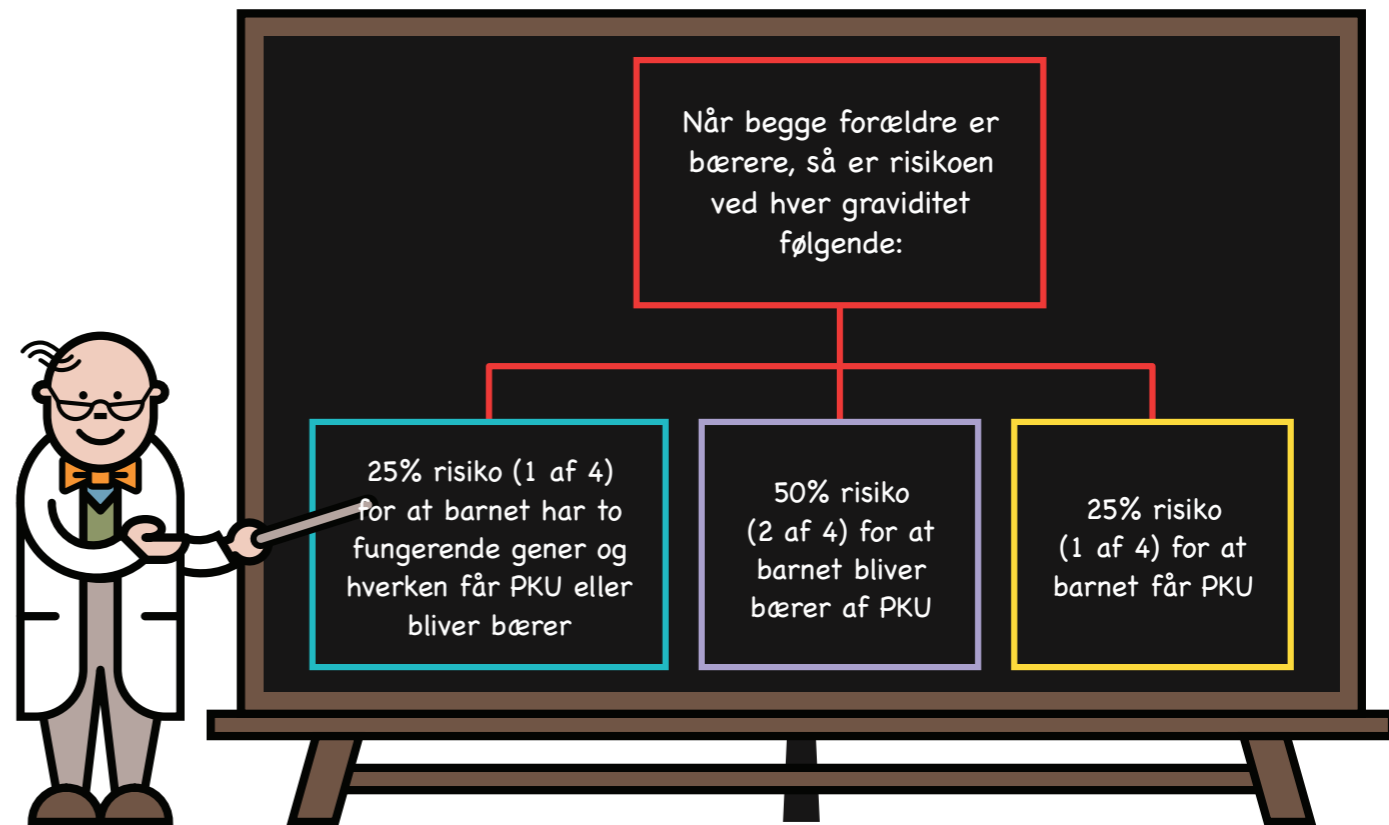
# Arv – Autosomal recessiv (bærer af PKU)



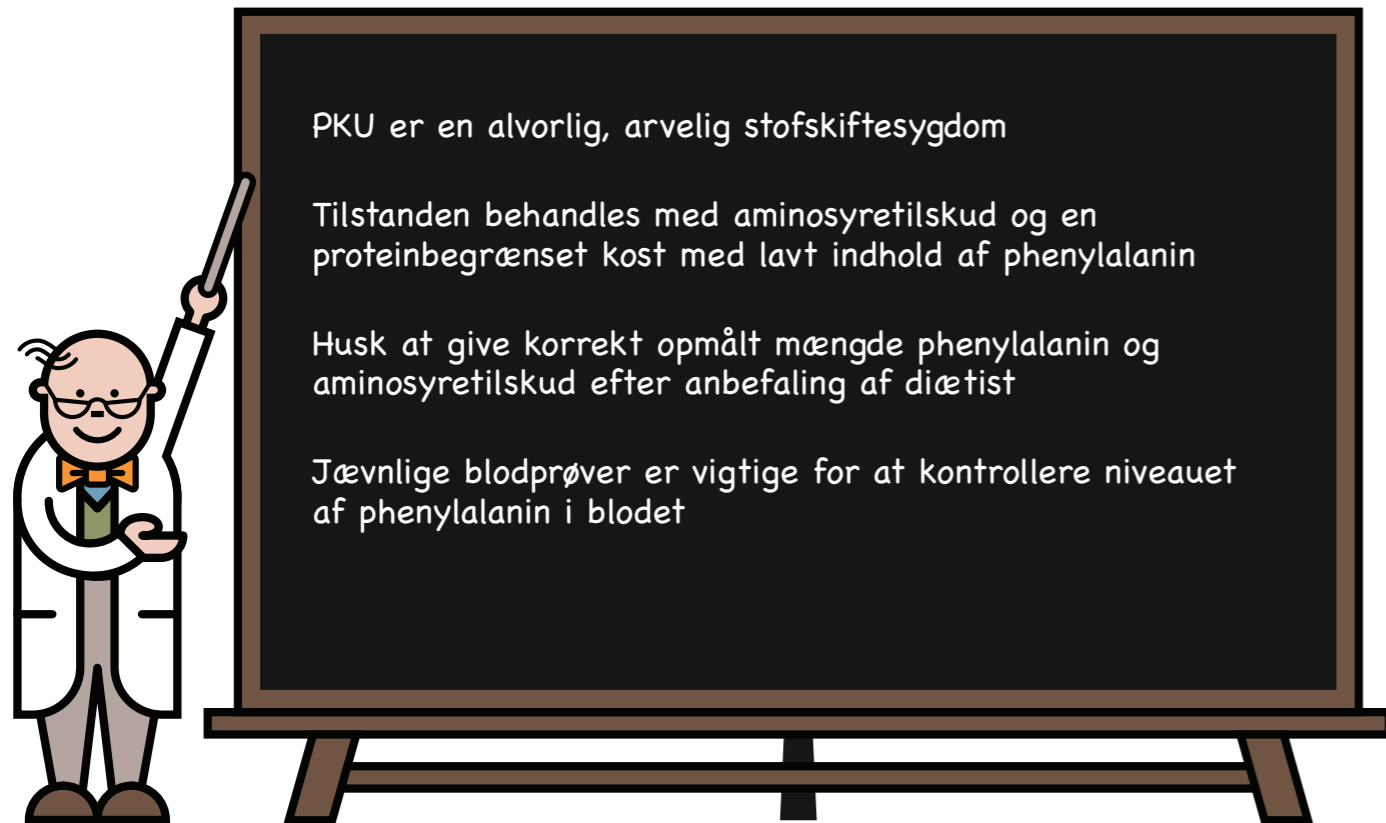
## Arv – Autosomal recessiv – mulige kombinationer



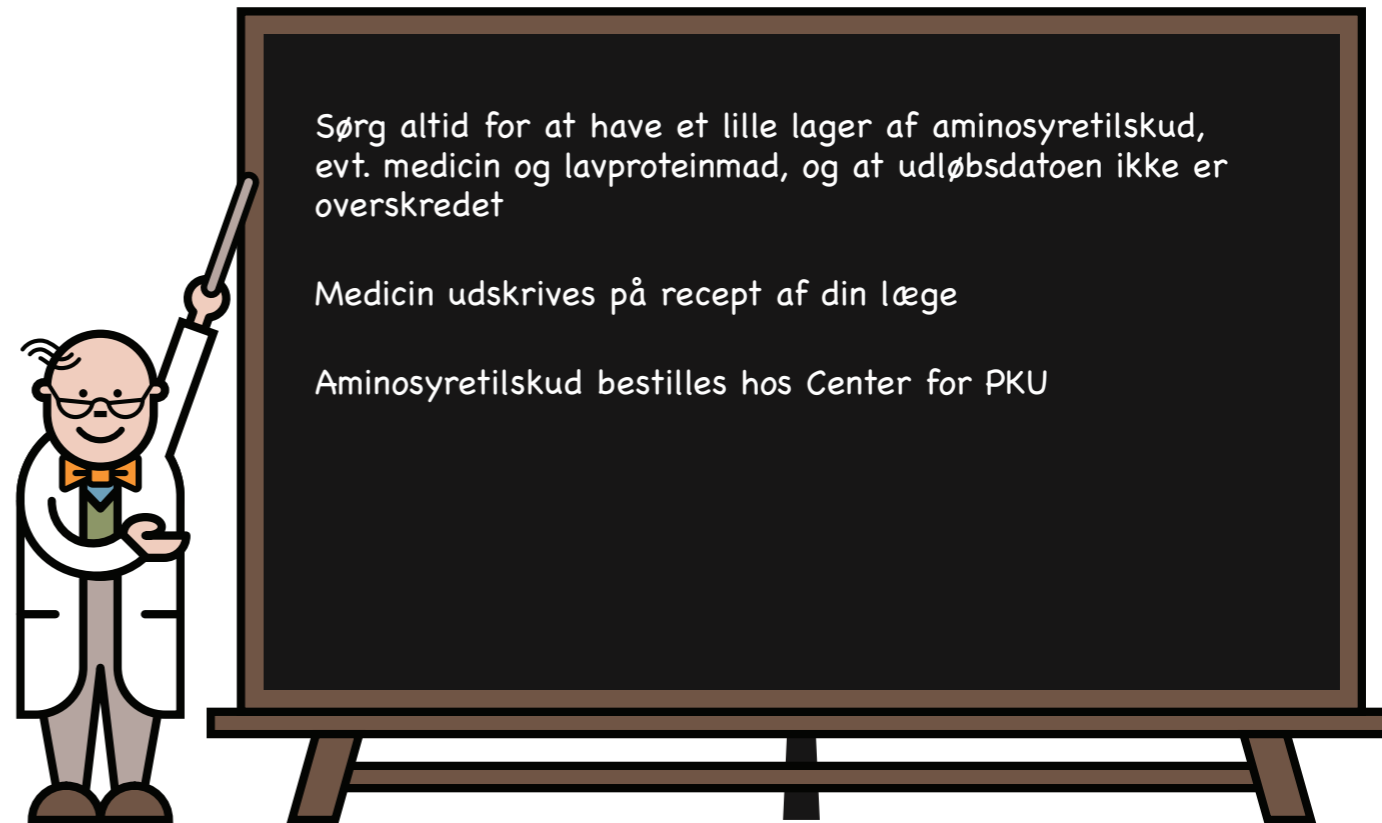
## Fremtidige graviditeter



# HUSK!



# Gode råd



# Kontaktinformation

- Diætist:
  
- Sygeplejerske:
  
- Læge:

# Noter

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---



Noter

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

Noter

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

Læs mere her:  
[www.nutricia.dk/fenylketonuri-pku](http://www.nutricia.dk/fenylketonuri-pku)

Indholdet i denne brochure er oversat til dansk, tilpasset dansk behandlingspraksis og valideret af Nutricia i samarbejde med de metaboliske diætister på Rigshospitalet.

