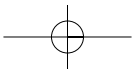
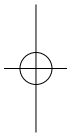
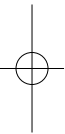




# Kynningarrit um Phenylketonuria (PKU)





## **Efnisyfirlit**

Inngangur.....	4
Hvað er PKU?.....	5
Hvað veldur PKU og hver er tíðni þess?.....	7
Hvernig greinist PKU og hver eru fyrstu skrefin eftir greiningu?.....	8
Í hverju felst meðferð við PKU?.....	8
PKU og meðganga.....	10
PKU á Íslandi.....	10
Nánar um fæðismeðferð og matarræði.....	15
Matarræði	
Næringarráðgjöf	
Matreiðsla	
Helstu réttindi á grundvelli laga og reglugerða.....	19
Greiðslubátttaka Tryggingastofnunar í sérfæði	
Greiðslubátttaka Tryggingastofnunar í amínósýrublöndu	
Umönnunargreiðslur	
Niðurfelling á bifreiðagjöldum	
Framlenging á fæðingarorlofi og dagvistun	
Önnur atriði	
PKU félagið á Íslandi.....	21
Helstu heimasíður.....	23

## **Inngangur**

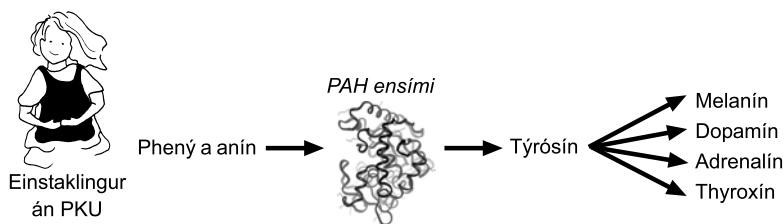
Markmiðið með þessu kynningarriti er að gera aðgengilegar á einum stað allar helstu upplýsingar sem nauðsynlegar eru fyrir foreldra (og aðra aðstandendur) fyrst eftir að barn þeirra hefur greinst með Phenylketonuria (PKU) en PKU er sjaldgæfur meðfæddur efnaskiptagalli sem kemur í veg fyrir eðlilegt niðurbrot líkamans á prótíni í fæðu.

Í ritinu er m.a. svarað helstu almennum spurningum um PKU. Hvað er PKU og hvað veldur því? Hvernig er PKU greint og í hverju felst meðferð við því? Þá verður fjallað um matarræði sem skipar veigamikinn sess í meðferð við PKU, næringarráðgjöf sem og réttindi einstaklinga og/eða foreldra barna með PKU auk ýmissa annarra almennra upplýsinga.

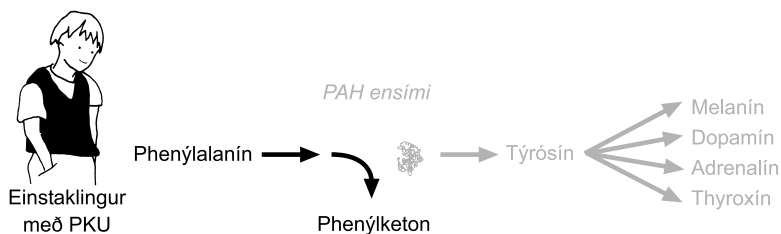
Þó að þær upplýsingar sem hér fara á eftir séu fyrst og fremst ætlaðar foreldrum og öðrum aðstandendum nýgreindra barna er þessu riti einnig ætlað að vera almennt kynningarrit um PKU og mun það verða aðgengilegt á heimasíðu PKU-félagsins á Íslandi ([www.pku.is](http://www.pku.is)) sem og víðar.

## Hvað er PKU?

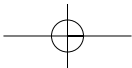
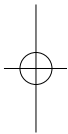
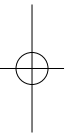
Phenylketonuria (PKU) er sjaldgæfur meðfæddur arfgengur efnaskiptagalli sem veldur því að líkaminn getur ekki brotið niður aminosýruna phenylalanín sem er ein af 20 aminosýrum sem prótín samanstanda af. Phenylalanín er í flokki lífsnauðsynlegra aminosýra og við getum ekki búið hana til heldur verðum við að fá hana úr fæðunni. Ástæða þess að phenylalanín er ekki brotin niður með eðlilegum hætti er sú að lítil eða engin virkni er á svokölluðu PAH ensími (sjá skýringarmynd) í lifur. Hjá heilbrigðum einstaklingum breytir þetta ensím umframmagni phenylalaníns í aðra aminosýru sem heitir Týrósín (sjá skýringarmynd) en hún er líkamanum nauðsynleg m.a. fyrir framleiðslu á ýmsum hormónum og húðlitarefninu melanín. Þessi litla virkni ensímsins hjá einstaklingi með PKU gerir það hins vegar að verkum að phenylalanín safnast fyrir í blóði og vefjum líkamans sem leiðir til þess að skemmdir verða á miðtaugakerfinu og ef ekkert er að gert verður einstaklingur fyrir alvarlegri proskahömlun. Þá kemur skortur á Týrósín í veg fyrir framleiðslu á hormónum og öðrum mikilvægum efnum sem líkaminn þarfnast. Rétt meðferð tryggir hins vegar að einstaklingar með PKU þroskist og vaxi eðlilega.



Hjá einstaklingi sem ekki er með PKU breytir PAH ensímið Phenýlalaníni í Týrósín sem líkaminn notar við framleiðslu á húðlitarefninu Melanín og hórmonunum Thyroxín, Dópamín og Adrenalín.



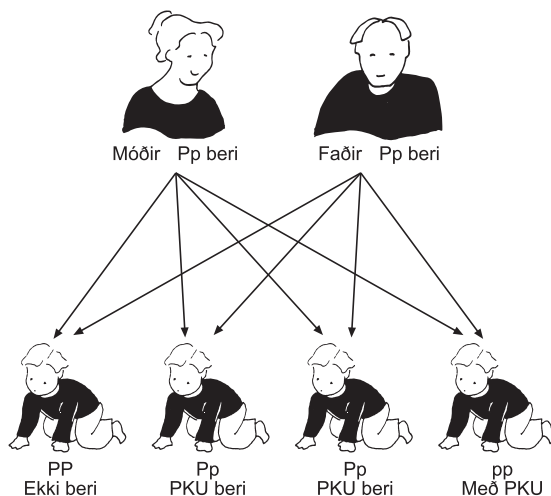
Hjá einstaklingi með PKU veldur lítil eða engin virkni PAH ensímsins hins vegar því að engin umbreyting verður yfir í Týrósín og Phenýlalanín safnast fyrir í blóði og vefjum líkamans.



## Hvað veldur PKU og hver er tíðni þess?

Það sem veldur PKU er stökkbreyting í geni á langa armi 12. litnings. Þetta gen, PAH, inniheldur leiðbeiningar til þess að búa til PAH ensím sem kallast phenylalanín hydroxylase. Stökkbreytingin orsakar galla á PAH ensíminu sem brýtur niður phenylalanín. Alls hafa fundist meira en 500 stökkbreytingar í PAH geninu í heiminum og hafa þær mismunandi afleiðingar eftir því hvar í geninu stökkbreytingin verður. Með öðrum orðum þá ræðst virkni ensímsins sem brýtur niður phenylalanín af því hvaða stökkbreytingar um er að ræða. Þegar virknin er mjög lítil er einstaklingur með það sem kallað er klassísk tegund af PKU (e. classical PKU) en þegar virknin er meiri er talað um milda tegund af PKU. Einstaklingar með klassíska tegund af PKU þola því minna magn af prótíni en þeir sem eru með milda tegund.

Tíðni PKU er mismunandi eftir löndum. Almenn á Vesturlöndum er tíðnin u.þ.b. einn af hverjum 10 þúsund einstaklingum og á það einnig við um Ísland. Dæmi eru þó um nágrannalönd, t.d. Finnland þar sem tíðnin er mun minni (1/100.000) og Írland þar sem tíðnin er mun meiri (1/4.000). Hér á landi er talið að u.þ.b. einn af hverjum 50 sé það sem kallað er "beri", þ.e. sé með gallað stökkbreytt gen sem veldur PKU jafnvel þó viðkomandi einstaklingur sé heilbrigður. Líkurnar á að barn foreldra sem bæði eru "berar" fái PKU eru því 25%, þ.e. helmingis líkur eru á að barn erfi gallað gen frá föður og helmingis líkur eru á að það erfist frá móður. (sjá skýringarmynd)



## **Hvernig greinist PKU og hver eru fyrstu skrefin eftir greiningu?**

PKU er greint með svokallaðri kembileit sem gerð hefur verið á öllum nýburum á Íslandi frá árinu 1972. Tekin er blóðprufa úr hæl barna á þriðja til fjórða degi eftir fæðingu og ef niðurstaða blóðprufunnar sýnir hækkandi gildi phenylalaníns boðar lækni foreldra til viðtals þar sem þeim er greint frá því að sterkar líkur séu á því að barn þeirra sé með PKU. Er þá tekið annað próf og ef staðfesting fæst á því að um PKU sé að ræða er þegar í stað hafin meðferð. Fyrst um sinn felst meðferðin í því að gefa saman annars vegar brjóstamjólk eða þurrmjólk og hins vegar svokallaða amínósýrublöndu í þannig hlutföllum að gildi phenylalaníns í blóði haldist stöðugt. Talið er nauðsynlegt að meðferð hefjist eigi síðar en 2-3 vikum eftir fæðingu barns.

Á fyrstu mánuðum barnsins er kannað hvaða stökkbreytingar það eru sem valda PKU hjá því. Tekin er blóðprufa og hún rannsökuð og leiða niðurstöður í ljós hvaða tvö stökkbreyttu gen barnið hefur erfð frá móður og föður. Genaprófið er nauðsynlegt til að skera úr um það hvers konar tegund af PKU barnið er með sem skiptir miklu máli, t.a.m. varðandi það hvort viðkomandi geti í framtíðinni farið á svokallaða BH4 meðferð en nánar verður fjallað um hana hér á eftir.

## **Í hverju felst meðferð við PKU?**

### **Fæðismeðferð og inntaka amínósýrublöndu**

Meðferð við PKU felst í því að koma í veg fyrir að phenylalanín safnist upp í blóði og vefjum líkamans. Það er gert með svokallaðri fæðismeðferð sem snýst í meginatriðum um að sneiða hjá prótínríkri fæðu, s.s. kjöti, fiski og mjólkurvörum og neyta þess í stað fæðu þar sem magn prótíns er hlutfallslega lítið, s.s. ávaxta og grænmetis og vörum framleiddum úr þeim auk sérfæðis sem nánar verður fjallað um hér á eftir. Nauðsynlegt er að fylgjast með magni phenylalanín í blóði og eru því reglulega teknar blóðprufur til að mæla gildi þess. Gildi phenylalaníns í blóði ræður því hversu miklu magni af prótíni hver einstaklingur getur neytt.

Eins og fyrr segir er prótín samansett úr fjölmörgum amínósýrum en aðeins ein af þeim, phenylalanín, er skaðleg fyrir einstaklinga með PKU. Aðrar amínósýrur í prótíni eru hins vegar lífsnauðsynlegar svo einstaklingar vaxi og þroskist eðlilega. Til að einstaklingar með PKU fái þessar nauðsynlegu amínósýrur þurfa þeir því að neyta tiltekins magns af amínósýrublöndu á

hverjum degi. Í sumum tilvikum er amínósýruduft gefið í töfluformi (e. Avonil tablets). Þá getur einnig verið nauðsynlegt að taka inn vítamín og steinefni ef þessi efni eru ekki í amínósýruduftinu. Að öðru leyti eru engin lyf gefin í meðferð við PKU.

Áður fyrr var talið að meðferð þyrfti einungis að vera fyrstu æviárin og voru þá einstaklingar látnir hætta meðferð við unglingsaldur og jafnvel fyrr. Reynslan leiddi hins vegar í ljós að ýmsir kvillar urðu algengir eftir að meðferð var hætt, s.s. þunglyndi, útbrot, skortur á einbeitingu og höfuðverkur auk þess sem einstaklingar þoldu illa sólarljós vegna skorts á melaníni. Hin síðari ár hefur meðferð því verið við það miðuð að hún vari fyrir lífstíð. Hafa því margir einstaklingar sem hættu meðferð á sínum tíma byrjað á henni aftur. Það hefur þó ekki alltaf reynst einstaklingum auðvelt að fara aftur á prótínskert fæði eftir að hafa vanist neyslu á öllum almennum matvörum. Það er þó staðreynd að flestir af þeim sem fara aftur á sérfæði eru sammála um að líðan þeirra, bæði andleg og líkamleg, verði betri í kjölfarið.

Það getur reynst erfitt að vera á strangri fæðismeðferð alla ævi og reynslan hefur sýnt að þau tímabil koma sem erfitt getur verið að halda meðferðinni til streitu. Á þetta einkum við á unglingsárum þegar erfitt getur verið að neita sér um hluti sem flestum öðrum þykja sjálfsagðir. Við þessu er reynt að bregðast á hverjum tíma með aðstoð fagfólks, s.s. félagsráðgjafa og/eða sálfræðinga og hefur það í flestum tilvikum gengið vel. Þá má nefna að sú staðreynd að meðferðin varir fyrir lífstíð hefur leitt til þess að úrval sérfæðis sem fjallað verður um hér á eftir hefur aukist og á örugglega eftir að aukast enn frekar í framtíðinni sem ætti að leiða til þess að meðferðin verði auðveldari en áður.

Mikilvægt er þó að hafa í huga að þó svo einstaklingum með PKU, s.s. ungum börnum, verði það á í einstaka tilvikum að borða fæði sem inniheldur hlutfallslega mikið magn af prótíni er ekki mikil hætta á að það valdi viðkomandi skaða eða hafi áhrif á proskaferli. Á hinn bóginn er nauðsynlegt að hafa slík tilvik ekki að engu og gæta þess að þau endurtaki sig ekki. Rétt meðferð til langs tíma tryggir að hún verði árangursrík.

### **Eftirlit með blóðgildum**

Ríkur þáttur í meðferð við PKU er eftirlit með blóðgildum en eins og fyrr segir ráða þau því hve mikið magn phenylalaníns/prótíns einstaklingur getur neytt. Blóðprufur eru teknar og blóðgildi mæld á Landspítalanum en þegar barn er orðið nokkurra mánaða býðst foreldrum að taka blóðprufur sjálfir og koma með þær til mælinga á spítalann. Á fyrsta æviári barns með PKU eru

blóðgildin mæld helst eigi sjaldnar en 2-3 sinnum í mánuði. Sérstaklega er þetta eftirlit mikilvægt á fyrstu mánuðunum áður en genapróf hefur farið fram og ekki er vitað með vissu um hvers konar tegund af PKU barnið er með eða hvaða stökkbreytingar um er að ræða. Eftir því sem einstaklingar verða eldri fækkar athugunum á blóðgildum og hjá fullorðnum einstaklingum eru blóðgildi aðeins mæld nokkrum sinnum á ári.

Hjá flestum er magn phenylalaníns í blóði 1 eitt milligramm í hverjum desilítra (mg/dl) eða 60 míkrómól í hverjum lítra ( $\mu\text{mol/L}$ ) en það er sú mælieining sem oftast er notuð. Hjá þeim sem eru með PKU getur magnið hins vegar verið allt að 3.500 til 4.000  $\mu\text{mol/L}$  þegar viðkomandi er ekki á phenylalanín snauðu fæði. Almennt er um klassíska tegund af PKU að ræða þegar blóðgildi fara yfir 1.200  $\mu\text{mol/L}$  þegar einstaklingur er ekki á meðferð en milda þegar gildið er á milli 600 og 1.200  $\mu\text{mol/L}$ . Um mjög milda tegund er um að ræða ef gildið er undir 600  $\mu\text{mol/L}$ . Markmið í meðferð við PKU er að halda blóðgildum undir 360  $\mu\text{mol/L}$  fyrstu 10 æviárin. Eftir það mega einstaklingar hækka eitthvað en vera undir 900  $\mu\text{mol/L}$  til tvítugs. Eftir það skal halda blóðgildum undir 1.200  $\mu\text{mol/L}$ .

Það magn phenylalaníns í fæðu sem einstaklingar með PKU mega neyta er mælt í milligrömmum (mg) en u.þ.b. 50 mg eru í einu grammi af prótíni. Þó einstaklinga með PKU fyrir phenylalaníni í fæðu er mjög mismunandi jafnvel þó þeir beri sömu stökkbreytingarnar. Eins og fyrr segir þola þeir sem eru með klassíska tegund af PKU einna minnst eða um 200-300 milligrömm (mg) af phenylalaníni á dag sem jafngildir u.þ.b. 4-6 gr. af prótíni. Þeir sem eru með mildari tegundir geta hins vegar þolað allt að 600 mg.

Það má því segja að eftirlit með blóðgildum snúist um að halda magni phenylalaníns í blóði undir tilskildum mörkum með því skammta það í gegnum fæðu. Hækki blóðgildin við mælingu er dagskammturinn minnkaður á móti og fljótlega gerð mæling á ný til að vita hvort jafnvægi hafi aftur náðst. Lækki blóðgildin hins vegar er dagskammturinn aukinn. Sé þess gætt að blóðgildin haldist stöðug og fari ekki mikið upp fyrir tilskilin mörk til lengri tíma er næsta öruggt að meðferðin verður árangursrík. Blóðgildi geta þó hækkað tímabundið, t.a.m. við veikindi. Almennt er þó ekki ráðlagt að víkja frá ráðlögðum dagskammti nema um langvarandi veikindi sé að ræða.

## **BH4 meðferð**

Einstaklingar með PKU hafa í auknum mæli farið á svokallaða BH4 meðferð þegar þeir hafa náð unglingsaldri. Hún felst í því að gefið er hjálparensímið BH4 í töfluformi sem aðstoðar við að brjóta niður phenýlalaníni og umbreyta því yfir í Thyroxín. Ekki eru þó allir einstaklingar með PKU sem svara meðferðinni. Aðallega eru það einstaklingar með milda típu sem geta nýtt sér hana en þó eru dæmi um að hún virki einnig fyrir þá sem eru með klassíska típu. Margir sem svara BH4 meðferðinni geta byrjað að neyta allrar venjulegrar fæðu eða geta a.m.k. slakað verulega á hinni hefðbundnu fæðismeðferð. Það má því segja að þessi meðferð sé mjög ákjósanleg fyrir þá sem á annað borð geta nýtt sér hana. Þann fyrirvara verður þó að gera að ennþá er ekki komin fullnægjandi reynsla á BH4 meðferðina. Rannsóknir hafa þó sýnt að hún virki vel hjá einstaklingum sem hafa verið á henni í nokkur ár þó í sumum tilvikum hafi þurft að hækka styrk BH4, þ.e. auka töfluinntöku.

## **Prekunil meðferð**

Ein meðferð við PKU er inntaka á lyfinu Prekunil. Segja má að lyfið hindri eða dragi verulega úr flutningi phenýlalaníns til heilafrumna og miðtaugakerfis og komi þannig í veg fyrir þann skaða sem uppsöfnun phenýlalaníns hefur á þessi líffæri. Skiptar skoðanir eru um Prekunil meðferð við PKU. Ólíkt BH4 meðferðinni þá brýtur Prekunil ekki niður phenýlalanín og umbreytir því yfir í Týrósin. Einstaklingar á Prekunil meðferð geta borðað alla almenna fæðu en verða að taka inn amínósýrublöndu. Styrkur phenýlalaníns í blóði verður því hár þó lyfið verji heilann og miðtaugakerfið. Þessi meðferð hefur ekki verið notuð hér á landi né í flestum öðrum Evrópulöndum. Undantekning er þó Danmörk þar sem þessi aðferð hefur verið notuð sem meðferð við PKU. Þá hefur meðferðin talsvert verið notuð í Bandaríkjunum, sérstaklega á unglingsárum þegar hvað erfiðast hefur reynst að halda hefðbundinni fæðismeðferð til streitu.

## **Hugsanleg meðferðarúrræði í framtíðinni**

Stöðugt er unnið að rannsóknum á PKU með það að markmiði að finna ný meðferðarúrræði sem fela það í sér að einstaklingar geti neytt allrar venjulegrar fæðu eða a.m.k. aukið prótínskammt umtalsvert.

Undanfarin ár hafa sjónir manna einkum beinst að svokallaðri genameðferð en þeirri tækni hefur í auknum mæli verið beitt gegn ýmsum sjúkdómum. Til eru nokkrar aðferðir til að koma PAH geni inn í lifrarfrumur og hefur það tekist vel í frumuræktunum á rannsóknarstofum. Það hefur hins vegar ekki tekist jafn vel í lifandi lífverum. Tilraunir hafa verið gerðar á músum en ekki hefur

.....

tekist að virkja PAH genið nema í mjög skamman tíma og þá aðeins hjá karlkyns músum.

Lifrarígræðsla er hugsanlegur möguleiki til að lækna PKU. Enn sem komið er er þó margt sem kemur í veg fyrir að slík aðgerð geti talist raunhæf meðferð fyrir þá sem eru með PKU. Aðgerðin er ekki hættulaus auk þess sem ekki er öruggt að náist að búa til aðstæður þar sem nýjar lifrarfrumur með PAH virkni hafa betri möguleika á að vaxa en þær lifrarfrumur sem fyrir eru (voru).

Loks má nefna að fundist hefur ensím í plöntum sem brýtur niður phenylalanín. Kallast það Phenylalanine ammonia-lyase (PAL). PAL er hægt að taka í töflum eða gefa í æð. Þar sem það þarf ekki (hjálparþáttinn) BH4 til að brjóta niður phenylalanín (framkvæma hvarfið) getur niðurbrot hugsanlega farið fram í meltingarveginum sem og í frumum líkamans. Rannsóknir á þessu ensími eru þó enn sem komið er aðeins á tilraunastigi en þær niðurstöður sem nú liggja fyrir lofa góðum árangri.

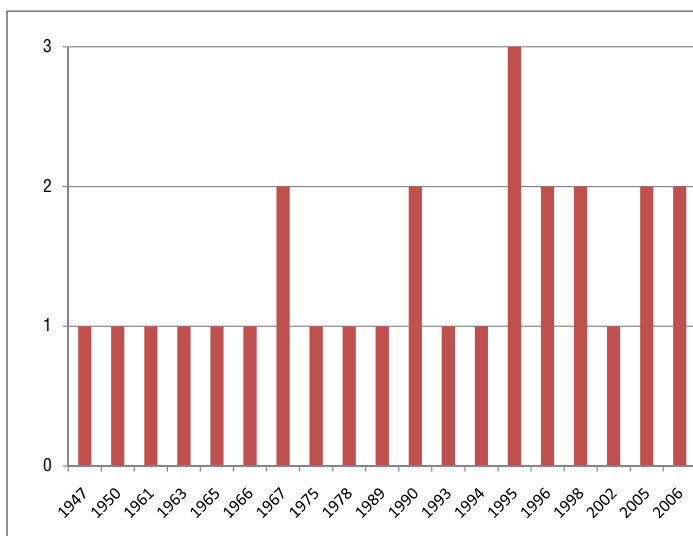
## ***PKU og meðganga***

Mikilvægt er að konur með PKU sem ætla að eiga börn hugi vel að fæðismeðferð en hátt magn phenylalaníns í blóði veldur barni í móðurkviði miklum skaða, s.s. hjartagalla auk þess sem höfuð þess verður smágert. Sé gildi phenylalaníns í blóði hins vegar haldið lágu eða innan við 360  $\mu\text{mol/L}$  á meðgöngu eru allar líkur á að barnið verði heilbrigt. Því er nauðsynlegt að ófrískar konur með PKU séu á strangri fæðismeðferð alla meðgönguna og einnig á þeim tíma sem barnið er á brjósti. Jafnvel er ráðlagt að farið sé að huga vel að gildi phenylalaníns í blóði nokkru áður en þungun á sér stað.

Litlar líkur eru á að barn erfi PKU frá föður eða móður. Ef annað foreldrið er með PKU er skilyrði að hitt foreldrið sé beri til að möguleiki sé á að PKU erfist. Að því gefnu að svo sé eru 50% líkur á að barnið fái PKU. Eins og áður segir er talið að einn af hverjum 50 sé beri. Í raun má því segja að líkurnar á því að barn foreldris með PKU fái sjúkdóminn einnig séu einn á móti eitt hundrað.

## PKU á Íslandi

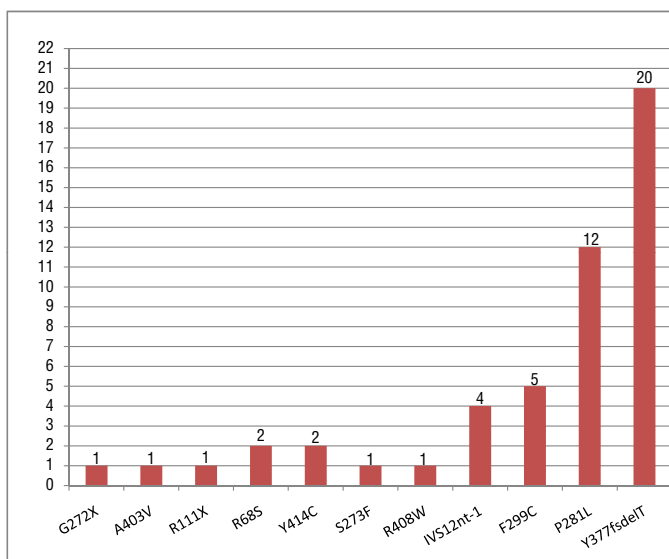
Á Íslandi hafa 27 einstaklingar verið greindir með PKU. Af þeim eru 19 sem greinst hafa frá árinu 1972 þegar skipulögð kembileit hófst og hafa því strax frá upphafi hlotið viðhlítandi meðferð. Þá eru nokkrir einstaklingar sem fæddust fyrir 1972 sem þó greindust það snemma að fljótlega var hægt að hefja meðferð og eru þeir því heilbrigðir einstaklingar í dag. Eins og fyrr segir er tíðni PKU á Íslandi sambærileg og víðast hvar annars staðar eða u.þ.b. einn einstaklingur af hverjum 10 þúsund. Það jafngildir að eitt barn með PKU fæðist að meðaltali annað hvert ár. Frá því skipulögð kembileit hófst hér á landi hafa þó liðið allt að tíu ár á milli fæðinga barna með PKU og einnig eru dæmi um að 2-3 börn hafi fæðst á sama árinu. Þó flestir af þeim sem greinst hafa með PKU hér á landi séu drengir (u.þ.b.  $\frac{3}{4}$ ) er kynjahlutfall almennt nokkuð jafnt.



Fjöldi einstaklinga sem fæðst hafa á Íslandi með PKU á Íslandi.

Eins og áður segir hafa fundist yfir 500 stökkbreytingar í PAH geninu sem valda PKU. Ein af þessum stökkbreytingum hefur aðeins fundist á Íslandi og nefnist hún Y377fsdelT eða íslenska stökkbreytingin eins og hún er oftast nefnd. Þessi stökkbreyting er jafnframt sú algengasta hér á landi en af þeim 25 einstaklingum sem hefur verið gert genapróf á eru 16 með þessa stökkbreytingu. Þar af eru fimm þar sem báðar stökkbreytingarnar frá föður og móður eru sú íslenska. Íslenska stökkbreytingin veldur klassískri tegund af

PKU. Það gerir einnig sú stökkbreyting (P281L) sem er næst algengust en hún hefur fundist hjá 11 einstaklingum. Til viðbótar við þessar tvær eru níu aðrar stökkbreytingar sem fundist hafa hér á landi. Það þarf því kannski ekki að koma á óvart langflestir greindir hér á landi eða u.þ.b. 85% séu með klassíska tegund af PKU. Flestir af þeim sem eru á meðferð eru því á hefðbundinni fæðismeðferð. Þó eru tveir einstaklingar sem eru á BH4 meðferð og líkur eru á að nokkur af þeim börnum sem nú eru á hefðbundinni fæðismeðferð muni eiga þess kost að taka inn BH4 töflur þegar þau hafa náð unglingsaldri.



Fjöldi stökkbreytinga í 25 einstaklingum með PKU á Íslandi.

Þess má geta að samkvæmt rannsókn sem gerð var árið 1997 er talið að íslenska stökkbreytingin eigi rætur sínar að rekja til Suðurlands en meirihluti forfeðra þeirra sem árið 1997 báru stökkbreytinguna komu þaðan, nánar tiltekið úr Vestur- og Austur-Skaftafellssýslu og Rangárvallasýslu en þessar sýslur eru samliggjandi á Suðurlhuta Íslands. Ekki er vitað með vissu hvað hefur valdið stökkbreytingunni eða hvenær hún varð. Þó er talið líklegast að hún hafi orðið vegna skyldleika (eins og flest stökkbreytt gen sem valda PKU) á tímabilinu frá 1600 til 1700. Í ljósi þess hve algeng þessi stökkbreyting er hér á landi á meðal þeirra sem eru með PKU má jafnframt leiða að því líkur að ef hún hefði ekki orðið væri PKU mun fátíðara hér á landi en annars staðar á Vesturlöndum.

## **Nánar um fæðismeðferð og matarræði**

Eins og fyrr segir felst meðferð við PKU í svokallaðri fæðismeðferð. Eðli málsins samkvæmt verða einstaklingar með PKU að sneiða fram hjá allri fæðu sem inniheldur mikið magn af prótíni. Vörur sem alls ekki má neyta eru t.d. kjöt, fiskur, flestar tegundir mjólkurvara og hveiti (þ.m.t. brauð). Ekki má heldur neyta matvæla sem innihalda sætuefnið Aspartam E-951 (Nutrasweet) en það inniheldur mikið magn phenylalaníns.

Segja má að þau matvæli sem einstaklingar með PKU mega neyta skiptist í þrjá flokka. Fyrsti flokkurinn inniheldur sérfæði en seinni tveir almennar matvörur sem eru á boðstólum í matvöruverslunum.

### **Innflutt sérfæði**

Segja má að stór hluti í fæðuvali einstaklinga með PKU sé svokallað sérfæði, þ.e. matvörur sem sérstaklega eru framleiddar fyrir þá þola einungis takmarkað magn prótíns í fæðu. Þessar vörur innihalda ýmist mjög lítið eða alls ekkert magn af phenylalaníni. Er hér aðallega um að ræða pasta, hveiti, mjólk, brauð, morgunkorn, kex, kökur, snakk, nagga, hamborgara-mix o.fl. Úrval sérfæðis og fjölbreytileiki hefur aukist gríðarlega á undanförunum árum. Hér á landi hefur fyrirtækið Icepharma sérhæft sig í innflutningi á prótínskertum vörum. Innflutningur hefur aðallega verið frá Bretlandi og Danmörku en nýlega hóf fyrirtækið einnig að flytja inn vörur frá Bandaríkjunum. Í Lyfju í Lág múla er allnokkurt úrval af algegnustu prótínskertu vörutegundunum en vörur er einnig hægt að panta bæði í Lyfju og einnig beint hjá Icepharma. Þá eru margar netverslanir starfandi erlendis sem auðvelt er að panta beint frá. Vörur frá þeim eru sendar í pósti beint til viðtakenda. Dæmi um slíkar verslanir eru danska netverslunin [www.allergikost.com](http://www.allergikost.com) og þýska netverslunin [www.hammermuehle-shop.de](http://www.hammermuehle-shop.de) o.fl. Ekki er þó hægt að panta beint frá netverslunum í Bandaríkjunum.

### **Vörur með hlutfallslega lítið prótíninnihald**

Talsvert er af almennum mat- og drykkjarvörum sem innihalda tiltölulega lágt magn prótíns og þar með phenylalanín. Þessara matvæla geta eintaklingar með PKU neytt, í mismiklum mæli þó eftir því hve mikið magn phenylalaníns þeir geta brotið niður. Dæmi um þessar vörur eru ýmsar tegundir af morgunkorni eins og Rice Krispies og Coco Puffs. Hér má einnig nefna rjóma (Matreiðslurjóma), tiltekna tegundir af osti (Whitehall), snakk, poppkorn o.fl.



## Næringarráðgjöf

Næringarfræðingur í samráði við lækni ákveða það magn sem einstaklingur með PKU má fá af phenylalaníni úr fæðu á grundvelli blóðgilda. Eins og fyrr segir getur þetta magn verið minnkað eða aukið á milli mælinga allt eftir styrk phenylalaníns í blóði. Til lengri tíma er magnið þó svipað og þegar komið er fram yfir unglingsaldur er sjaldgæft að ráðlögðum dagskammti sé breytt.

Næringarfræðingur veitir einnig nánari leiðbeiningar um hvert sé magn phenylalaníns í mismunandi fæðu- og vörutegundum. Almennt er mjög mismunandi hvort eða hvernig magn phenylalaníns/prótíns er merkt á umbúðir vörutegunda. Að því er varðar sérfæði er þó nær alltaf tilgreint magn phenylalaníns í viðkomandi vöru, ýmist í tilteknum skömmtum eða 100 gr. Hvað almennar vörutegundir varðar er prótínmagn að jafnaði tilgreint í 100 gr. Þess ber þó að geta að margir íslenskir matvælaframleiðendur gefa ekki upp prótínmagn í vörum sínum enda ekki skylda til þess samkvæmt íslenskum lögum.

Eins og fyrr segir eru u.þ.b. 50 mg af phenylalaníni í einu grammi af prótíni. Þetta er þó alls ekki algilt og hafa margar fæðutegundir verið rannsakaðar til að finna út raunverulegt magn phenylalaníns og eru niðurstöður þær að innihaldið getur í vissum tilvikum verið örlítið meira eða minna. Þannig er t.a.m. magn phenylalaníns í áðurnefndum Whitehall osti minna en prótíninnihald á pakkningu gefur vísbendingu um. Almennt er þó reiknað út frá prótínmagni nema fyrirliðgjandi séu upplýsingar um annað.

En hvernig er magn phenylalaníns í fæðu reiknað út? Svarið við þessu er einfalt. Sé magn próteins í tiltekinni fæðutegund 3,2 gr í 100 gr (eins og prótínmagn er oftast gefið upp) er magn phenylalaníns 160 mg í 100 gr (50\*3,2) eða 160 phen eins og það er oftast nefnt. Til að finna hve mörg phen eru t.a.m. í 40 gr af fæðutegundinni er reiknireglan þessi:

$$(160 \text{ mg}/100 \text{ gr}) * 40 \text{ gr} = 64 \text{ mg (phen)}$$

Auðvelt er að muna margföldunarstuðla fyrir algengustu fæðutegundir sem neytt er. Margföldunarstuðullinn fyrir fæðutegundina hér að ofan er t.a.m. 1,6 (160/100). Ef magnið væri 60 gr er sú þyngd margfölduð með 1,6 sem þýðir að 96 phen væru í umræddu magni.

Næringarfræðingur fylgist einnig náið með börnum fyrstu æviárin, s.s. hvort þau séu að fá öll þau nauðsynleg næringarefni úr fæðu sem þau þarfnast. Það er gert með því að fylgjast vel með þyngd barna og einnig fylla foreldrar reglulega út matardagbækur þar sem neysla (fæðutegund og magn) er skráð nokkra daga í senn.

## **Matreiðsla**

Pó vöruúrval og innflutningur á prótínskertum vörum sem tilbúnar eru til neyslu hafi aukist mikið á liðnum árum (s.s. brauði) skipar matreiðsla og/eða bakstur út hráefnum a.m.k. enn sem komið er stóran sess í fæðismeðferð við PKU. Það má því segja að fæðismeðferðin snúist að miklu leyti um að búa til og skiptast á uppskriftum að matrétum, brauðvörum, kökum o.fl. Mikið af uppskriftum er að finna á heimasíðu PKU-félagsins á Íslandi, [www.pku.is](http://www.pku.is). Þá má nefna bandarísku matreiðslubókina Apples to Zucchini sem inniheldur mikið af uppskriftum af grænmetisréttum.



## **Helstu réttindi á grundvelli laga og reglugerða**

### **Greiðslupáttaka Tryggingastofnunar í sérfæði**

Á grundvelli reglugerðar nr. 378/2007 (sem tók gildi 2. maí 2007) tekur Tryggingastofnun (TR) þátt í kaupum á prótínskertu sérfæði fyrir einstaklinga með PKU. Greiðir TR 90% af kostnaði á grundvelli skírteinis en hámarks greiðslupáttakan er 25.000 kr. á mánuði fyrir börn 6 mánaða til 9 ára og 37.000 kr. fyrir 10 ára og eldri.

### **Greiðslupáttaka Tryggingastofnunar í aminósýrublöndu**

TR greiðir allan kostnað vegna aminósýrublöndu á grundvelli útgefins skírteinis auk fylgihluta ef með þarf. Apótek hafa milligöngu um afgreiðslu aminósýrublöndunnar og velja einstaklingar sjálfir það apótek þar sem þeir vilja fá hana afgreidda. Magnpantanir eru gerðar í samráði við lyfjafræðing viðkomandi apóteks.

### **Umönnunargreiðslur**

Á grundvelli laga nr. 99/2007 og reglugerðar nr. 504/1997 geta foreldrar (forráðamenn) barna og ungmenna með PKU sótt um umönnunargreiðslur. Foreldrar útbúa umsókn og sem þeir senda til TR ásamt læknisvottorði. Hjá TR fer þá fram umönnunarmat og á grundvelli þess eru umönnunargreiðslur ákveðnar. (sjá umsókn á [www.tr.is](http://www.tr.is)). Almenn er niðurstaðan úr umönnunarmati vegna barna með PKU svokallaður 3. flokkur (25%) en það þýðir að greitt er 25% af fullum umönnunargreiðslum. Á árinu 2008 er nemur þessi upphæð um 25.000 kr. skattlausum greiðslum á mánuði. Ef um aukna umönnun er að ræða, s.s. vegna sondunæringar eða öðrum íþyngjandi þáttum geta umönnunargreiðslur verið hærri.

### **Niðurfelling á bifreiðagjöldum**

Foreldrar eða forráðamenn sem njóta umönnunargreiðslna geta sótt um niðurfellingu á bifreiðagjöldum. Umsóknarefnið er að finna á [www.tr.is](http://www.tr.is) og kallast það Umsókn um niðurfellingu bifreiðagjalda. Starfsmenn TR staðfesta að foreldri fái umönnunargreiðslur og senda umsóknina til Ríkisskattstjóra sem fellir bifreiðagjaldið niður. Ef tveir bílar eru á heimili er fellt niður bifreiðagjald af þyngri bílnum. Stundum getur verið nauðsynlegt að fylgja þessu eftir, s.s. þegar barn fer í endurmat (nýtt tímabil) eða ef skipt er um bíl (nýtt bílnúmer).

### **Framlenging á fæðingarorlofi og dagvistun**

Foreldrar barna með PKU hafa fengið sameiginlegan rétt til greiðslna úr fæðingarorlofssjóði framlengdan í allt að þrjá mánuði. Fæðingarorlofssjóður er hjá Vinnumálastofnun og er hægt að nálgast umsóknir um framlengingu á [www.vinnumalastofnun.is](http://www.vinnumalastofnun.is). Samhliða umsókn til fæðingarorlofssjóðs er nauðsynlegt að lækni sendi vottorð sem staðfestir að barnið sé með PKU. Hjá flestum sveitarfélögum njóta börn með PKU forgangs að dagvistun í leikskólum.

### **Önnur atriði**

Auk framangreinds má nefna að innan spítala er boðið upp á þjónustu félagsráðgjafa sem hafa það hlutverk að styðja fjölskyldur í gegnum erfiðleika, t.a.m. þegar börn hafa nýlega verið greind með PKU eða í tengslum við vandamál sem upp geta komið við fæðismeðferð. Þá má geta þess að í byrjun árs 2008 voru gerðar breytingar á lögum nr. 22/2006 um greiðslur til foreldra langveikra eða alvarlega fatlaðra barna. Ef börn eru mjög veik (PKU og aðrir alvarlegir erfiðleikar) og foreldri hefur nýtt allan rétt sinn til greiðslna frá vinnuveitanda og úr sjúkrasjóði er möguleiki á að láta reyna á rétt til þessara greiðslna samkvæmt þessum lögum. Sjá nánar á [www.tr.is](http://www.tr.is).



## ***PKU félagið á Íslandi***

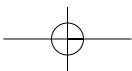
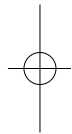
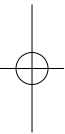
PKU félagið á Íslandi er félag einstaklinga með PKU eða skylda efnaskiptagalla, foreldra þeirra, ættingja og annars áhugafólks um velferð þeirra. Félagið var stofnað 1. apríl 1992 og er tilgangur félagsins m.a. að miðla upplýsingum og fræðslu um PKU og skylda efnaskiptasjúkdóma, fylgjast með rannsóknum og þróun og vera vettvangur fyrir gagnkvæman stuðning einstaklinga og fjölskyldna.

Félagið heldur úti heimasíðu [www.pku.is](http://www.pku.is) þar sem fram koma allar helstu upplýsingar og fróðleik um PKU. Þá er að finna á síðunni fjölda mataruppskrifta.

Eftirfarandi aðilar eru í stjórn PKU félagsins (2008) og veita þeir alla frekari upplýsingar:

*Halldór Snorrason, formaður*  
*Ingólfur Gíslason, gjaldkeri*  
*Steingrímur Ægisson, ritari*  
*Sigurbjörg Ólafsdóttir, meðstjórnandi*  
*Arnar Geirsson, meðstjórnandi*

Fagráð  
*Atli Dagbjartsson, læknir*  
*Anna Edda Ásgeirsdóttir, næringarráðgjafi*



## ***Helstu heimasíður***

*www.pku.is* - Heimasíða PKU félagsins á Íslandi

*www.espku.org* - Heimasíða European Society for Phenylketonuria (ESPKU)

*www.pku.dk* - Heimasíða PKU félagsins í Danmörku

*www.kennedy.dk* - Heimasíða Kennedy Centret í Danmörku

*www.pku.se* - Heimasíða PKU félagsins í Svíþjóð

*www.pkuno.org* - Heimasíða PKU félagsins í Noregi

*www.pkunews.org* - Heimasíða National PKU News Organization í Bandaríkjunum. Samtök sem hafa það að markmiði að birta nýjustu upplýsingar um PKU, s.s. niðurstöður rannsókna og önnur atriði sem hafa þýðingu fyrir PKU-fjölskyldur.

*www.pkuworldlink.org* - Heimasíða þar sem m.a. eru upplýsingar um einstaklinga með Pku víðs vegar í heiminum.

*www.ygyh.org/pku/cause.htm* - Heimasíða þar sem m.a. er að finna góða myndræna skýringu á því hvað veldur PKU.

*www.hammermuehle-shop.de* - Þýsk netverslun með prótínskertar matvörur.

*www.allergikost.com* - Dönsk netverslun með prótínskertar matvörur.



**PKU-FÉLAGIÐ Á ÍSLANDI**  
*Félag um arfgenga efnaðipatagalla*