

# Fenylketonuri, PKU, familjevistelse

Dokumentation nr 632



ÅGRENSKA

**FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser  
© Ågrenska 2021 | [agrenska.se](http://agrenska.se)

# FENYLKETONURI, PKU

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Det är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg.

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser. Ågrenska driver också Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd som ansvarar för att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

”

Varje år arrangeras drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet fenylketonuri, även kallat PKU. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat efter barnens förutsättningar, möjligheter och behov.

”

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Maja Larsson, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

*Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner i pdf-format: [agrenska.se](http://agrenska.se)*

## Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

**Rolf Zetterström**, överläkare på Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar (CMMS) vid Astrid Lindgrens barnsjukhus.

**Annika Reims**, överläkare på Metabolmottagning barn vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

**Per Dahlqvist**, överläkare på Medicincentrum vid Norrlands universitetssjukhus i Umeå.

**Erika Forssell**, dietist på Paramedicin vid Norrlands universitetssjukhus i Umeå.

**Anna Strandqvist**, psykolog på Barnendokrinologi vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

**Marcus Strandepil**, ordförande för Svenska PKU-föreningen.

**Lotta**, vuxen som har PKU.

*Medverkande från Mun-H-Center*

**Danijela Toft**, övertandläkare.

**Agneta Rubensson**, logoped.

*Medverkande från Ågrenska*

**Louise Jeltin**, samordnare.

**Astrid Emker**, specialpedagog.

**AnnCatrin Röjvik**, specialpedagog och senior rådgivare.

**Samuel Holgersson**, sjuksköterska.

**Maja Larsson**, redaktör för dokumentationen.

## Här når du oss

Adress      Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås  
Telefon     031-750 91 00  
E-post      [agrenska@agrenska.se](mailto:agrenska@agrenska.se)

## Innehåll

Nyföddhetscreening, ärftlighet och biokemi .....	6
Frågor till Rolf Zetterström .....	9
Hilde har PKU .....	9
Klinik och behandling vid PKU .....	10
Frågor till Annika Reims .....	13
Hilde får proteinersättning .....	13
Kliniska symtom och behandling för vuxna.....	14
Fråga till Per Dahlqvist .....	17
Hilde får ta sina blodprover hemma .....	17
Kostbehandling vid PKU .....	18
Frågor till Erika Forssell .....	21
Hilde har tröttnat på potatis .....	21
Att vara vuxen och ha PKU .....	23
Hilde har koll på maten som erbjuds .....	25
Psykologiska aspekter vid PKU.....	25
Frågor till Anna Strandqvist.....	29
Hilde genomgår en psykologutredning .....	31
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder .....	31
Ett annorlunda syskonskap .....	33
Familjen har vant sig vid ett liv med PKU .....	37
Munhälsa och munmotorik .....	37
Samhällets stöd .....	41
Svenska PKU-föreningen.....	44
Riksförbundet Sällsynta diagnoser .....	45
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd .....	46



## Nyföddhetscreening, ärftlighet och biokemi

I Sverige tas sedan 1965 ett blodprov på varje nyfött barn som en screening för bland annat fenylketonuri (phenylketonuria), även kallat PKU. Varje år upptäcks cirka 10 barn med PKU tack vare provet. Det berättar Rolf Zetterström, överläkare vid Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar (CMMS) på Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

PKU är en ärftlig, medfödd ämnesomsättningssjukdom. Den orsakas av en brist på eller nedsatt funktion av ett enzym som behövs för att omvandla aminosyran fenylalanin (FA) till tyrosin. Utan omvandlingen samlas aminosyran i kroppen och den höga halten FA i blodet skadar hjärnan. Utan behandling utvecklar barn med PKU allvarliga hjärnskador.

När PKU upptäcks genom screeningen startar behandlingen med FA-fattig kost och tillägg av viktiga aminosyror omedelbart.

Dietbehandlingen gör att barnet utvecklas normalt.

Förekomsten av PKU är ungefär en på 14 000 personer. I Sverige föds cirka 7-10 barn med PKU varje år.

– Förr sa man 5–10 barn varje år, men förekomsten har ökat, säger Rolf Zetterström.

### Bakgrund – biokemi

PKU beror på att ämnesomsättningen, metabolismen, inte fungerar helt normalt i kroppen. Metabolismen är ett sammanfattande namn på de processer som sker i kroppen när näringsämnen tas upp, omvandlas och omsätts till energi som sedan avlägsnas ur kroppen. Metabolismen pågår i alla kroppens celler och är en förutsättning för livet. En av de viktigaste beståndsdelarna i denna biokemiska process är protein.

– Proteiner är uppbyggda av tjugo aminosyror i långa kedjor. Det finns tjugo aminosyror. En del av dem är essentiella, livsnödvändiga, och kan då inte tillverkas av oss själva, utan måste vi få via maten. En av dem är den essentiella aminosyran fenylalanin (FA), säger Rolf Zetterström.

Vid PKU fungerar det enzym som ska omvandla FA till tyrosin under ämnesomsättningen sämre eller inte alls. Enzymet förkortas PAH. När det inte fungerar ansamlas FA i kroppen.

– Nivån FA mäts genom blodprov. Utan behandling blir symtomen olika allvarliga beroende på om enzymet PAH bara fungerar sämre eller inte alls, sa Rolf Zetterström.

### Ärftlighet

Orsaken till PKU är en förändring, mutation, i arvsanlaget för PAH. Ungefär 1 av 60 personer bär på det förändrade anlaget. PAH-genen sitter på kromosom 12 och styr bildningen av enzymet PAH. Hittills har man upptäckt över 500 olika möjliga mutationer på PAH-genen. PKU nedärvs autosomt recessivt. Detta innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en muterad gen (förändrat arvsanlag). Vid varje graviditet med samma föräldrar finns 25 procents sannolikhet att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning (en från varje förälder). Barnet får då sjukdomen. I 50 procent av fallen får barnet den muterade genen i enkel uppsättning (från en av föräldrarna) och blir liksom föräldrarna frisk bärare av den muterade genen. I 25 procent av fallen får barnet inte sjukdomen och blir inte heller bärare av den muterade genen. Om en person med en autosomt recessivt ärftlig sjukdom, som alltså har två muterade gener, får barn med en person som inte är bärare av den muterade genen ärver samtliga barn den muterade genen men får inte sjukdomen. Om en person med en autosomt recessivt ärftlig sjukdom får barn med en frisk bärare av den muterade genen i enkel uppsättning är det 50 procents sannolikhet att barnet får sjukdomen.

### Screening

PKU beskrevs 1934 av den norske läkaren Asbjörn Fölling. Efter honom kallas den ibland Föllings sjukdom. Han hade träffat två barn med utvecklingsstörning. Barnens mamma berättade att barnen, som var sex och fyra år gamla, hade en märklig doft. När barnens urin analyserades fann Fölling en ansamling av fenylketoner. Ett foster med PKU skadas inte av höga halter av FA, eftersom moderkakan försörjer fostret med de ämnen det behöver och i rätt omfattning. Efter födelsen måste emellertid barnet behandlas så tidigt som möjligt för att inte få skador. I Tyskland provade man att behandla barn med PKU med FA-fattig kost 1951. Om behandlingen sattes in innan några symtom uppkommit, fann man att barnens utveckling blev normal. Två år senare upptäckte forskarna att enzymet PAH saknades helt eller delvis hos dessa barn och att detta orsakade sjukdomen.

1965 började en småskalig screening av nyfödda barn i Sverige för att hitta de barn som hade PKU och kunna starta behandling redan i nyföddhetsperioden. Det så kallade PKU-testet är i dag frivilligt men görs på i stort sett alla nyfödda barn i Sverige. Tumregeln är att det ska ske 48 timmar efter förlossningen. Med PKU-testet screenas barnen för 25 medfödda metabola sjukdomar, som det finns behandling för.

– Med screeningen är sjukdomen lätt att upptäcka och det finns en färdig behandling som passar de allra flesta. Dessutom ger testet i princip inga falsklarm, vilket också är viktigt. Vi vill inte skapa onödig oro, säger Rolf Zetterström.

Alla länder screenar inte sina nyfödda för PKU. I Sverige analyseras alla prover på PKU-labbet vid Karolinska Universitetssjukhuset. Där finns också en biobank med prover som samlats in sedan 1975. De äldre proverna används framför allt när man ska utveckla metoder för att screena för fler sjukdomar.

– Både provet och labbet använder fortfarande namnet PKU, trots att vi numera screenar för 24 andra sjukdomar också. PKU är långt ifrån den vanligaste sjukdomen vi upptäcker med provet, säger Rolf Zetterström.

När labbet har analyserat ett PKU-prov och upptäcker att ett barn har PKU ringer överläkaren på labbet till det PKU-centrum som barnet kommer tillhöra. Barnet kallas omedelbart in till sjukhus.

### **Behandling**

I vår normalkost ingår protein, som är uppbyggt av aminosyror. Hos en frisk person omvandlas den essentiella aminosyran FA till tyrosin. Överskottet bryts ned och utsöndras i urinen. Men hos patienter med PKU anhopas för mycket FA och de har ett underskott av tyrosin.

– Behandlingen av patienter med PKU består av en särskild kost som begränsar överskottet av aminosyran FA. För att inte få brist av de övriga viktiga aminosyrorna som finns i protein, måste patienten få ett tillskott i form av essentiella aminosyror som medicin, säger Rolf Zetterström.

Barn med PKU behöver regelbundet skicka in blodprover till PKU-labbet för att mäta nivåerna av FA i blodet. Målet med behandlingen är oftast att ligga på 120-360  $\mu\text{mol/L}$ .

Kostbehandlingen kräver tid, kunskap och omsorg. Det är viktigt att äta regelbundet och att vara noggrann vid matlagningen. Tidigare var rekommendationen att man kunde sluta med behandlingen som vuxen, men nyare data visar att det är viktigt att fortsätta med kostbehandlingen under hela livet.

*Läs mer om kostbehandlingen på sidan 18 i dokumentationen.*

Det finns fem PKU-centrum i Sverige; i Göteborg, Stockholm, Lund, Umeå och Uppsala. Här finns det specialinriktade dietister och barn/vuxenläkare samt kuratorer, psykologer och i vissa fall också laboratorieläkare.



## Frågor till Rolf Zetterström

### **Min son är ganska liten till växten och tränar mycket. Kan han bygga muskelmassa trots sin sjukdom?**

– Det kan han definitivt göra, även om det är svårare än för andra. Jag har till exempel hört om en person med PKU som var nära att komma med i det norska landslaget i längdskidåkning.

### **Finns det någon särskild träning eller något annat som kan hjälpa kroppen att omvandla aminosyror på ett optimalt sätt?**

– De bästa förutsättningarna man kan ge en kropp med PKU är att vara så noga som möjligt med kosten, upprätthålla rätt mängder FA i blodet och tillföra tyrosin, som ju är en del av aminosyrebehandlingen. Tyrosin är avgörande för att kroppen ska kunna bilda exempelvis melatonin, adrenalin och dopamin. Sedan är det tveklöst så att alla mår bra av att konditionsträna och stimulera hjärnan på olika sätt. Men det är inget som skiljer barn med PKU från de som inte har PKU.

### **Tror du att man kommer kunna mäta nivåerna av FA i blodet hemma i framtiden?**

– De allra flesta tar proverna hemma i dag, men de måste analyseras på labb. Du tänker förmodligen på till exempel diabetiker som enkelt kan läsa av sina värden med en liten dosa, och där är vi inte än. Vi har inte tekniken för det.

## Hilde har PKU

Hilde är nio år och har PKU. Hon kom till Ågrenska med sin mamma Jenny, sin pappa Sören och sin storasyster Ursula, 13 år. Hemma finns också storasyster Ilse, 15 år.

När Ursula var 4 och Ilse var 6 föddes Hilde. Förlossningen gick bra och familjen åkte hem från BB dagen därpå, som var en fredag. Då hade Hilde genomgått rutinundersökningen som barnläkaren gör på BB. På söndagen var det dags för den andra barnläkarundersökningen, och för PKU-prov.

– Det var självklart för oss att ta det provet, det har vi gjort med de andra barnen också. Jag minns att jag läste igenom papperet om alla de sällsynta sjukdomarna, som på rutin, säger Sören.

Barnläkarundersökningen gick bra.

– Jag kommer alltid minnas hans ord: "Det är ett helt perfekt och friskt barn ni har fått". Det är ju helt sant, hon är ett perfekt och friskt barn. Och ändå inte, säger Jenny.

En vecka efter förlossningen var Jenny ensam inne i huset med Hilde, medan storasyskonen var ute och lekte i snön med Sören. Då ringde telefonen. Det var en läkare som ringde för att informera Jenny om att det fanns tydliga tecken på att Hilde hade PKU och att de behövde åka till universitetssjukhuset med en gång.

– Hon gav oss tid att prata om det och ringde upp en stund senare. Vi sa att vi kunde komma dagen därpå. Nej, sa hon, ni ska komma nu. Ni kan äta middag först, men kom direkt efteråt. Det var bara att lämna syskonen hos mormor och morfar och åka 20 mil till universitetssjukhuset, säger Sören.

## Klinik och behandling vid PKU

– Ett barn som testats positivt för PKU vid nyföddhetsscreeningen ska träffa en barnläkare samma dag. Vid undersökningen görs en ny provtagning och kanske påbörjas behandling innan svaret kommit. Det säger Annika Reims, överläkare vid Metabolmottagning barn, Drottning Silvias barnsjukhus.

Ett positivt svar på PKU-screeningen utlöser en rad händelser i sjukvården. Den första åtgärden är att lokalisera barnets föräldrar för att hitta barnet. Barnets höga värden av FA kräver ett omedelbart agerande.

– Det kan vara rena rama detektivarbetet innan vi finner barnet. På provtagningsblanketten finns bland annat uppgifter om moderns personnummer, telefonnummer och var och när provet är taget. Men det räcker inte alltid. Vi får söka modern via alla tänkbara kontakter, till exempel på barnkliniken och via sökmotorer på nätet, säger Annika Reims.

När familjen hittats kallas den in för ny provtagning för att säkerställa diagnosen. Man tar också blodprover från föräldrarna för att kartlägga genetiken. Ofta får barnen genomgå en BH4-belastning, en undersökning där man ger barnet BH4 (en co-faktor som bryter ned FA) för att se om halterna FA i blodet går ner.

I början måste amningen upphöra helt ett par dagar och barnet får en särskild modersmjölksersättning. Först när FA-värdena sänkts kan modern börja amma delvis igen.

– Utöver detta handlar den första tiden väldigt mycket om att informera, informera, informera. Det kan ta tid innan det sjunker in för familjen att barnet har PKU och vad det innebär, säger Annika Reims.

## Behandling

PKU behandlas med en strikt kost där FA-intaget begränsas för att inte riskera att barnet får hjärnskador. Med strikt kostbehandling är prognosen god. Som hjälp vid behandlingen görs kontroller för att se vilken nivå av FA som finns i blodet. Utifrån dessa resultat justeras kosten till en önskvärd FA-nivå. Det är ibland svårt att ställa in kosten, särskilt när barnet växer mycket.

All mat som innehåller protein innehåller också FA. Det gäller såväl ägg, fisk och kött som pasta och bröd. Ett ägg innehåller 6 gram protein, medan en vanlig portion pasta innehåller 12,5 gram. En person med klassisk PKU klarar ofta bara att äta 6-8 gram protein per dag.

– Då pratar jag givetvis om protein från maten, inte från proteinersättningen. Hela kosthållningen måste läggas om, säger Annika Reims.

För att barn med PKU ska få i sig de andra nödvändiga aminosyrorna och växa och utvecklas normalt, kompletteras måltiderna med ett speciellt kosttillskott som består av syntetiskt framställda proteiner berikat med mineraler och vitaminer men där aminosyran FA är borttagen. Oftast är tillskottet en dryck. Det är viktigt att ta kosttillskotten vid dagens alla måltider för att efterlikna kroppens naturliga tillförsel.

Under det första året följs barnets utveckling upp med flera besök hos läkare och dietist. När barnet blir större blir besöken färre, kanske ett till två per år. I stället för att familjen åker till sjukhus för kontroll av barnets FA-värden görs de på hemorten. Så småningom brukar man lära familjen att ta proverna själva i hemmet.

2017 kom nya europeiska riktlinjer för vad behandlingsmålen bör vara för personer med PKU. Barn under 12 år ska enligt riktlinjerna ha nivåer av FA som ligger mellan 120–360  $\mu\text{mol/L}$ .

– För barn och vuxna över 12 år går åsikterna isär. I Europa säger vi 120–600 medan man i USA rekommenderar under 360 för alla, oavsett ålder. Personligen tycker jag att 600 är lite för högt och rekommenderar mina patienter att ligga lägre, säger Annika Reims. Riktlinjerna säger också att barn under ett år ska ta blodprov varje vecka. Barn som är 1-12 år ska ta blodprov varannan vecka, och därefter en gång per månad. De rekommenderar också årliga kontroller med genomgång av kost, tillväxt och provtagning för vitaminer, spårämnen med mera.

– Det är viktigt att det finns flexibilitet, och att ni föräldrar vet att ni kan anpassa provtagningen litegrann. Ibland kan man behöva ta ett prov efter exempelvis ett kalas där barnet ätit lite för mycket protein, säger Annika Reims.

### Läkemedelsbehandling

En del patienter med PKU kan behandlas med ett läkemedel som minskar mängden FA i blodet. Läkemedlet heter Kuvan och består av BH4, en co-faktor till enzymet fenylalaninhydroxylas (PAH). Det är det enzymet som gör att FA omvandlas till tyrosin, men som saknas hos personer med PKU. Läkemedlet kan användas för att komplettera eller ersätta den strikta dieten så att personen kan äta en mer vanlig kost. För närvarande ingår inte läkemedlet i högkostnadsskyddet. Det kan bara skrivas ut till barn under 18 år efter särskild prövning i varje enskild region. Det är inte alla personer med PKU som svarar på läkemedlet.

– Det finns för- och nackdelar med behandlingen. Om den fungerar kan man äta mer protein och kosten blir enklare att sköta. Samtidigt blir man aldrig helt fri från dietbehandlingen eller provtagningen. Fördelen är att det inte finns några kända biverkningar, säger Annika Reims.

En annan ny läkemedelsbehandling är baserad på LNAA – large neutral amino acids. Behandlingen går ut på att ge ett stort tillskott av andra aminosyror för att konkurrera ut FA. Metoden är relativt vanlig i Danmark, men inte i Sverige.

– Av svenska läkare anses den inte helt riskfri, eftersom man låter kroppen ha höga nivåer av FA. Man behöver göra ständiga kontroller och metoden passar inte barn och gravida. Det krävs dessutom extremt många tabletter: en tablett per kilo kroppsvikt och dag. Väger man 60 kilo blir det 60 tabletter per dag, säger Annika Reims.

En tredje ny behandling är läkemedlet Palyzinq (pegvalias). Det godkändes i USA 2018 och av det europeiska läkemedelsverket 2019. I Sverige har det inte blivit prissatt än, men ansökan ligger hos Tandvårds- och läkemedelsverket. Pegvalias innehåller ett enzym som bryter ner FA till ofarliga ämnen som kroppen själv kan göra sig av med, bland annat ammoniak. Inte heller denna metod är helt riskfri, även om den är bevisat bra för att sänka FA-nivåerna i blodet.

– Läkemedlet måste trappas upp under flera månader och då behöver patienten vara på sjukhus. 80–90 procent får biverkningar, som kan vara allt från lokala reaktioner till stora allergiska reaktioner där man svullnar upp eller får svårt att andas, säger Annika Reims.

Slutligen är genterapi ett område där fenylalaninets gåta kan komma att lösas i framtiden.

– Det pågår en enorm mängd forskning kring genterapi. Inte specifikt kring PKU, vad jag vet, men kanske kommer det finnas behandlingar i framtiden som är inriktade på själva genmutationen, säger Annika Reims.

## Frågor till Annika Reims

### Är det vanligt att barn med PKU har B12-brist?

– Nej. De barn som har aminosyreersättning ligger ofta skyhögt i B12. Det är ett prov vi tar på många kontroller och jag har aldrig sett ett barn med PKU och B12-brist.

### Kan man få PKU senare i livet?

– Nej, PKU är en sjukdom man är född med och svårighetsgraden ger sig till känna med en gång. Den går aldrig över, den finns där hela livet. Däremot kan behandlingen se olika ut i olika delar av i livet. Jag har till exempel mött en kvinna som fick diagnosen lindrig PKU som barn, och som i princip kunde släppa sin behandling när hon blev vuxen, och inte tog upp den igen förrän när hon blev gravid och visade sig ha jättehöga värden.

### Vår dotter har testat behandling med BH4. Vår omedelbara känsla var att hon mådde så mycket bättre psykiskt under den korta tid hon fick BH4, men att vården inte brydde sig särskilt mycket om det eftersom BH4 inte påverkade hennes FA-nivåer. Vad ska vi göra, tycker du? Ska vi kräva att få testa under en längre tid?

– Man har generellt inte brist på BH4 bara för att man har PKU, och det låter kanske inte helt troligt att det psykiska handlar om det. Med det sagt är det ovanligt att vi testar under lång tid, i Sverige är konsensus att man testar en eller två dagar. En enda gång har jag testat att ge höga doser av BH4 i två veckor, och det visade sig till slut fungera för hans FA-nivåer. Olika läkare kan göra olika bedömningar och det kan vara värt att fråga igen.

## Hilde får proteinersättning

Familjen lades in på en barnavdelning och Jenny fick sluta amma ett par dagar. I stället fick Hilde speciell bröstmjölk ersättning utan FA. Läkarna ordinerade mängder av blodprov på Hilde, flera om dagen, för att hålla koll på FA-nivåerna i blodet.

– I början var det förstås skrämmande och otäckt allting. Vi hade inte alls räknat med att bli inlagda på sjukhus. Men vi fick ett väldigt bra bemötande och kände oss snart trygga: det var som att det fanns en rak väg från diagnos till behandling, och vi fick veta att med rätt kost skulle hon hålla sig frisk. Det kändes skönt, säger Jenny. Efter ett par dagar fick Jenny börja delamma, något hon hade en stark önskan om men också kände viss oro inför.

– Vårt första barn var litet, hon växte enligt sin kurva men BVC fick oss att ge henne ersättning. Då dröjde det inte länge innan hon föredrog flaskan. Jag var rädd att samma sak skulle hända igen, säger Jenny.

Men så blev det inte. Ofta rekommenderas föräldrar till barn med PKU att först ge proteinersättning, som alltså inte är samma sak som bröstmjölksersättning utan en dryck som innehåller alla aminosyror utom FA, och därefter amma. Jenny gjorde tvärtom.

– Jag ammade först, och gav proteinersättningen efteråt. Det fungerade bra för oss och jag delammade i sju månader.

Sören ler när han minns hur måltiderna fungerade efter det.

– Oj, vad man blandade flaskor. Först blandade man bröstmjölksersättning, sedan blandade man proteindryck. Och så smakportioner på det.

## Kliniska symtom och behandling för vuxna

– Vuxna med PKU är friska och fungerar väl. Men det är fortfarande mycket vi inte vet om diagnosens konsekvenser. Det säger Per Dahlqvist, överläkare vid Medicincentrum på Norrlands universitetssjukhus.

Att barnets hjärna är mycket känslig för höga nivåer av FA har varit känt länge. Tidig diagnos och behandling av PKU är en medicinsk framgång och skyddar barnets hjärna från skador. Den vuxnes hjärna är betydligt mindre känslig, men det är ännu inte exakt klarlagt vilka konsekvenser högt FA har för vuxna. På 1990-talet gjordes magnetkameraundersökningar av hjärnan på personer med PKU. Vid höga FA-nivåer var myelinet, den vita substansen som omger nervtrådarna i hjärnan, förändrad.

– Höga nivåer av FA i blodet ger försämrad reaktionshastighet hos vuxna. Konsekvensen blir att nervsignalerna går långsammare. Även koncentrationsförmågan kan försämrats, säger Per Dahlqvist. Det positiva är att om nivåerna av FA sänks försvinner förändringarna.

– Det finns inga bevis för att en vuxen person med PKU får bestående men av höga FA-nivåer, som vid obehandlad PKU. Men kunskapen är bristfällig om hur den vuxnes hjärna vid PKU påverkas av vanlig kost och därför rekommenderas fortsatt behandling för att hålla nere FA-nivåerna, säger Per Dahlqvist.

### Andra hälsorisker hos vuxna

Det har funnits en viss oro för att personer med PKU på grund av sin särskilda diet skulle kunna drabbas av brist på vitaminer och

mineraler. Andra risker som befarats är övervikt eller metabolt syndrom med hjärt- och kärlsjukdom som följd.

– Det är viktigt att även vuxna med PKU har regelbunden kontakt med en PKU-mottagning. Av de patienter vi och andra har följt har det inte visat sig finnas någon anledning till oro för vitaminbrist, övervikt eller det metabola syndromet. En anledning kan vara just att dessa personer har ovanligt god tillgång till dietist, säger Per Dahlqvist. Däremot vill han understryka att patienter som avbryter kontakt med sin PKU-mottagning riskerar att få hälsokonsekvenser, till exempel vitaminbrist eller symtom av höga FA-nivåer.

Kostbehandlingen skulle kunna påverka bentätheten eller njurfunktionen, särskilt för den som inte tar sina mineraler och vitaminer som läkaren ordinerat, men det är oftast inget problem eftersom moderna proteinersättningar normalt också innehåller viktiga vitaminer och mineraler. Internationella studier har visat att psykisk ohälsa är vanligare hos vuxna med PKU än i befolkningen i stort. Däremot finns det ingenting som talar för att personer med PKU har en ökad risk för exempelvis demens.

– Man ska dock veta att de äldsta i Sverige som upptäckts genom screeningen och fått behandling sedan de var nyfödda är 56 år nu. Hur känslig den äldre hjärnan är vet inte så mycket om än, säger Per Dahlqvist.

Per Dahlqvist som möter vuxna med PKU på sin mottagning menar att det finns en risk att de redan som barn med PKU präglas i sin roll som sjuka och behövande. En del kan reagera genom att känna sig trötta på sin sjukdom och sjukvården.

– Några berättar om att de mår dåligt när de ska ta sina prov, inför rädslan att de ska visa på höga nivåer. Men vi är uppmärksamma på våra patienter, de undersöks ofta och min erfarenhet är att vi är bra på att fånga upp saker som känns jobbiga, säger Per Dahlqvist.

### **Risker för tonåringar**

Tonåren är en särskilt känslig period. Under denna frigörelseprocess från föräldrarna finns en risk att unga med PKU slarvar med sin diet.

– En viktig del av gemenskapen med jämnåriga handlar om att äta tillsammans. Tonåringen vill inte gärna vara avvikande, därför finns en risk att de struntar i restriktionerna, säger Per Dahlqvist.

En del som provat tycker inte heller att de märker någon skillnad när de äter vanlig mat, vilket minskar motivationen att följa dieten de levt med hela livet. De njuter av den nya friheten och avbryter sin tidigare kostbehandling.

– Vi vet hur känslig den unga hjärnan är för förhöjda halter av FA och att det innebär en ökad risk att avbryta sin proteinrestriktiva diet, säger Per Dahlqvist.

En annan aspekt av detta är att det kan vara svårt för en person som ätit PKU-kost hela livet att veta vad en "vanlig" kost är. Brittiska studier har visat att personer som avbröt sin PKU-kost och började äta vanligt ofta fick brist på bland annat B12 och andra vitaminer.

### **PKU och graviditet**

För en patient med PKU som vill bli gravid är det viktigt att i förväg ta upp sin plan med läkaren.

– Vid obehandlad PKU hos den blivande modern är det stor risk att fostret får svåra hjärnskador och hjärtmissbildning. Risken är särskilt stor i början av graviditeten, den första trimestern, säger Per Dahlqvist. En kvinna med PKU som vill bli gravid bör få ner sina FA-nivåer till mellan 120–300 µmol/L och hålla dem stabila redan två till tre månader innan hon slutar med preventivmedel. Nivåerna ska förbli där under graviditeten, vilket kan vara en utmaning.

När graviditeten är bekräftad tas mycket täta prover – FA ska mätas 2–3 gånger per vecka. Kvinnan behöver ha tät kontakt med dietist för att stöttas i att hålla den strikta kosten och förhindra att näringsbrister uppstår. Graviditetsillamående och minskad matlust kan vara en stor utmaning för en kvinna med PKU.

I Sverige föder mellan två och fyra kvinnor med PKU barn varje år.

– Med planering och strikt diet går det bra och fostret får normal tillväxt och barnet blir friskt, säger Per Dahlqvist.

### **Målet ska vara ett bra liv**

Behandlingsmålen för PKU förändras när ny kunskap växer fram.

Tidigare ansågs det inte så viktigt att följa den strikta dieten som vuxen. Idag är den internationella expertisen enig om att dieten ska behållas hela livet.

– Behandlingen handlar om mycket mer än att kontrollera FA-nivåerna. Den går ut på att undvika negativa hälsokonsekvenser på lång sikt. De kan uppstå på grund av till exempel brist på tyrosin eller brist på mineraler och vitaminer. Vårt mål är att den som har PKU ska känna sig frisk, utan skuld känslor och oro för sin hälsa eller upplevelse av utanförskap, säger Per Dahlqvist.

För att nå dit är det viktigt att tidigt lära barnet och ungdomarna att själva ta ansvar för sin behandling och uppföljning.

– Generellt skulle jag vilja säga att de patienter jag möter, som är vuxna och har PKU, mår bra. De har jobb och familj och känner sig friska. Visst behöver de tänka på vad de äter, men det har de gjort sedan de var små, det är en del av dem, säger Per Dahlqvist.



**PKU-center**

I Sverige finns det idag PKU-center vid fem universitetssjukhus, i Umeå, Uppsala, Stockholm, Lund och Göteborg. PKU-teamen för vuxna har nära samarbete med barnteamen och patienter som fyller 18 år remitteras över till vuxensidan. Vuxna patienter erbjuds ett uppföljande besök en gång om året eller oftare om det behövs. Vid besöken tas prover för aminosyror, vitaminer och mineraler, man undersöker viktiga organ och gör en hälsokontroll. Teamet ger också information om aktuell behandling och nya metoder, matlagning och nya produkter. Det är också ett tillfälle för patienten att ställa frågor om sin behandling.

**Fråga till Per Dahlqvist****Hur länge lever ett barn med PKU som inte behandlas?**

– De kan förmodligen bli ganska gamla, men de har ett svårt liv. Jag har en patient som är född på 1940-talet men som inte har fått behandling förrän de senaste 15–20 åren. Hon är svårt hjärnskadad, har inget språk och har bott på institution hela sitt liv, men hon lever.

**Hilde får ta sina blodprover hemma**

Jenny och Sören fick tidigt veta att de båda två bar på genmutationer som orsakar PKU.

– Så statistiskt sett var det inte konstigt att ett av våra tre barn fick det, säger Sören.

Sedan behandlingen började har Hilde alltid legat bra i FA-värde, snarare lågt än högt. Hon var 4–5 månader när föräldrarna fick lära sig att ta blodprover själva i hemmet. Det var inför sommaren, när barnmottagningen skulle ha begränsade öppettider. Numera tar föräldrarna prov på Hilde var tredje vecka. De har gått från att sticka i stortån, till tummen och numera i ett finger.

– Ingen av oss älskar väl att göra det, men Hilde är okej med det, säger Jenny.

## Kostbehandling vid PKU

De flesta livsmedel innehåller både fett, kolhydrater och protein – och allt protein innehåller fenylalanin, FA. Det berättar Erika Forssell, dietist som möter personer med PKU vid både Norrlands Universitetssjukhus och Karolinska Universitetssjukhuset.

Mat äter vi för att få energi. Men mat innehåller också de byggstenar som bygger upp våra kroppar: fett, kolhydrater och proteiner. Proteiner ser till sin struktur ut som långa kedjor i nystan, och de består av aminosyror. FA är en av våra nio essentiella aminosyror. Essentiell betyder att kroppen inte kan tillverka aminosyran själv, utan vi kan bara få i oss den via maten. Det finns också elva icke essentiella aminosyror. Kroppen använder samtliga för att växa och för att kunna reparera sig själv. På samma sätt fungerar fett, som består av fettsyror. Våra hjärnor är till exempel nästan enbart uppbyggda av fett.

Den som äter för lite protein känner sig ofta hungrig och sötsugen. Nästa stadie, proteinbrist, ger svåra symtom som muskelsvaghet, förändrad tarmfunktion och förändringar i hår och hud. Barn är extra känsliga för proteinbrist. De kan reagera med försämrad tillväxt eller hämmad utveckling av hjärnan.

– Och detta händer även om det bara är en enda essentiell aminosyra man har brist på. Då stannar hela proteintillverkningen, säger Erika Forssell.

Därför går det inte att bara minska proteinet i maten för att undvika att barnet får i sig FA. Barn med PKU måste få i sig alla aminosyror genom att dricka proteinersättning.

Erika Forssell målar upp en bild av kroppen som en skål. I den skålen måste det finnas en viss mängd FA för att kroppen ska fungera. Ur skålen leder ett rör vidare ut till kroppens uppbyggnad där FA sätts i arbete. Människor utan PKU har också ett annat rör, ett slags översvämningsdelare, som gör att överskott av FA n blir till energi. Detta kan inte en kropp med PKU hantera. Det blir "översvämnning", nivåerna stiger i blodet och skadar hjärnan.

### Kostcirkeln för en person med PKU

Personer med PKU måste äta enligt en alldeles speciell kostcirkel. Den innehåller frukt och grönsaker, potatis i begränsad mängd, ris, pasta och bröd med extra lågt proteininnehåll, och fett. Vanliga

mejeriprodukter av komjölk innehåller mycket protein och måste ersättas med specialvarianter. Den del av kostcirkeln som brukar bestå av protein, som ägg, fisk, kött och baljväxter ersätts i PKU-kosten helt och hållet med proteinersättning. Den är oftast berikad med vitaminer och mineraler.

Det är lätt hänt att kosten för en person med PKU innehåller mycket socker. En del proteinersättningar innehåller socker, liksom många av specialprodukterna som finns på marknaden, exempelvis frukostflingorna Loops som många tycker om.

– Tar man bort allt som inte är kolhydrater och fett så blir det en stor del socker kvar. Så är det tyvärr, säger Erika Forssell.

### **Aspartam**

Aspartam är ett ämne som bland annat tillsätts i många lightdrycker. På senare år har det blivit populärt att ersätta en del socker i vanlig läsk med aspartam. Detta är viktigt för personer med PKU att känna till, eftersom aspartam består av två aminosyror, varav den ena är FA.

– En liter aspartamsötad läsk innehåller lika mycket FA som 4–5 köttbullar. Det är ingen katastrof att dricka ett glas lightläsk, men det är väldigt onödigt. Barnet får i sig FA i koncentrerad form men ingen som helst näring, säger Erika Forssell.

### **Specialprodukter**

Sedan länge finns det proteinlåg pasta, bröd, mjölk och äggersättning som oftast går att få utskrivet av sin dietist. Annat går att köpa själv i affären.

En fråga Erika Forssell ofta får när hon träffar patienter är ”finns det något nytt på marknaden?”.

– Det gör det nästan alltid. De tio senaste åren har det hänt hur mycket som helst, i takt med att allt fler blivit vegetarianer och veganer och väljer bort animaliska produkter, säger hon.

Proteinlåg ost, som länge var nästan omöjligt för personer med PKU att hitta i mataffären, finns det nu ett ganska bra utbud av.

– Prova gärna några olika sorter i olika sammanhang. Vissa är goda på smörgåsen, andra på pizzan eller i gratänger, säger Erika Forssell. När det gäller mjölkliknande produkter måste man alltid kolla på innehållsförteckningen.

– Det finns vegetariska drycker med mer protein än vanlig komjölk, till exempel soja- och ärtmjölk, medan kokos- och risprodukter innehåller mindre. En del vegetariska varianter av grädde och crème fraîche innehåller också mer protein än vanlig, säger Erika Forssell.

De flesta med PKU kan äta glutenfritt bröd, och där är Fria bröd det varumärke som oftast finns i mataffären. Ett tips för den som vill prova nya saker är att kika runt på hemsidan [allergimat.com](http://allergimat.com). Där finns många intressanta produkter som vem som helst kan köpa.

### Matinspiration

Många familjer med PKU har glädje av Facebookgruppen *PKU rockar fett* där personer bland annat delar med sig av recept. Sedan många år finns det också en PKU-kokbok som bland annat säljs av PKU-föreningen. Företaget Nutricia som säljer proteinersättning har lagt ut recept på sin hemsida [nutricia.se](https://www.nutricia.se). Ytterligare ett tips är att titta på webbplatsen [vitafriendspku.com/sv/recept/](https://vitafriendspku.com/sv/recept/). DIMMS och Navamedic har också gett ut en kokbok, som heter just Kokboken. Den kan man fråga efter hos sin dietist.

### Proteinersättning

Ett barn med PKU har oftast mycket höga värden av FA i blodet inom bara någon vecka efter förlossningen. De flesta som får diagnosen behöver sluta ammas, åtminstone för en period, och så småningom brukar barnen rekommenderas hälften proteinersättning och hälften bröstmjök eller bröstmjölksersättning. Därefter följer ett helt liv med proteinersättningar. De är åldersanpassade och nästan alltid kompletterade med vitaminer och mineraler, om barnet inte har något särskilt behov. Ju äldre barnen blir, desto fler varianter finns det att välja mellan: pulver, gel, tabletter och färdigblandad dryck.

Det finns flera företag som gör specialprodukter och proteinersättningar för den svenska marknaden. De två största är Nutricia och Vitaflo/Navamedic. På företagens hemsidor kan man ibland köpa andra PKU-anpassade produkter, som kex och choklad. Brexit, företagsförsäljningar och nya aktörer på marknaden gör att utbudet kan variera ibland. Familjer rekommenderas att prata med sin dietist för att uppdatera sig på det senaste.

Något av det senaste som dykt upp på marknaden är en proteinersättning som inte består av aminosyror utan av färdigt protein.

– Det är gjort av mjölkprotein kasein och vassle, och man har lyckats ta bort nästan allt FA. Man får alltså i sig litegrann, men det finns många fördelar, till exempel smakar det mindre än många andra ersättningar, säger Erika Forsell.

Inom kort kommer också en proteinersättning som man kan blanda med mat.

### Graviditet och PKU

Som tidigare nämnts av överläkare Per Dahlqvist är det extra viktigt att en gravid person med PKU har noggrann koll på sina FA-nivåer. Fostrets hjärna är mycket känsligt för FA. Utöver att kontrollera sina FA-nivåer ofta och ta proteinersättning behöver en gravid kvinna gå på en mycket sträng diet.

**Lästips**

Den som vill fördjupa sig i metabola sjukdomar rekommenderas att läsa *Vademecum metabolicum*, en engelsk bok som egentligen riktar sig till vårdpersonal men som också kan vara intressant för patienter och närstående. Boken trycks inte längre, men den finns som app: [vademetab.org/](http://vademetab.org/).

**Frågor till Erika Forssell****Vi på förskolan tycker ofta att PKU-portionerna är så små. Ger proteindrycker någon mättnadskänsla?**

– Ja, proteindrycken är en stor del av måltiden. Den innehåller mycket kalorier och ger mättnadskänsla. Den ska ju innehålla allt det livsmedlen inte täcker.

**Kan man få ont i magen av aminosyror?**

– Ja, det kan man. Det kan vara så att man blandar ut dem med för lite vatten, men även färdiga produkter kan ge magont. Man ska alltid ta dem tillsammans med en måltid, bland annat av den anledningen. Ett sista tips är att prova en annan produkt.

**Är det bra att äta den glutenfria pastan till både lunch och middag?**

– Den glutenfria pastan innehåller mindre protein och fibrer än vanlig pasta från affären, och mestadels snabba kolhydrater. Samtidigt är ju tanken att man ska kunna äta denna pasta varje dag för att bli mätt. Det blir därför viktigt att tänka på vad man serverar till, i form av till exempel grönsaker och sås. Fibrerna som skulle varit i pastan får man äta vid sidan av.

**Hilde har tröttnat på potatis**

Hildes mamma Jenny är fårbonde. Hon berättar att det kändes väldigt konstigt att Hilde inte skulle kunna äta fårkött, som familjen äter ofta.

– Däremot förstod jag snabbt att det var till vår fördel att vi är vana vid att laga mat. Jag odlar även mycket grönsaker och har alltid lagat mat från grunden. Dessutom jobbar jag nära vårt hem, det är sällan vi behöver stressa fram middag, säger Jenny.

Jenny är den som lagar mest mat i familjen. När Hilde var liten var hon extremt noga med att beräkna FA-mängden i varje mål mat. Så småningom kunde hon släppa exaktheten och börja improvisera.

Ibland äter alla i familjen samma mat, till exempel potatis- och purjolökssoppa. Ibland äter Hilde en variant av det de andra äter, som proteinlåga plättar när de övriga äter vanliga. Andra dagar serveras två helt olika rätter.

Storasyster Ursula kan ibland bli lite sur över att Hilde alltid har möjlighet att välja bort det som serveras.

– Ibland kan vi båda två säga att vi inte vill ha den maten vi får till middag. Jag får hoppa över middagen och äta någon kvällsmat senare, men Hilde får ibland plättar från frysen. Det kan jag tycka är lite orättvist ibland, men jag förstår ju varför, säger hon.

Familjen får en hel del livsmedel på recept, bland annat mjöl, mjölk och äggersättning. De köper en sorts sagogryn från allergimat.com som de kokar Hildes morgongröt av. Speciell yoghurt och ost köper de i vanliga mataffärer. Men vad Hilde gillar går i perioder, som för många barn. Just nu är hon förtjust i hemgjord sushi.

– Men hon är väldigt trött på potatis. Det är jobbigt, för det har alltid fungerat tidigare. När vänner har frågat "vad ska vi laga till Hilde" har vi alltid kunnat svara "något med potatis", säger Jenny.

Att introducera ny mat är inte heller helt enkelt.

– Nej, det är svårt att få henne att prova nya saker. Varken tvång eller mutor fungerar, säger Jenny och ler.

Ett knep som fungerar ibland är att låta Hilde själv vara med och laga maten.

– Hon gillar att hacka och fixa. Och vi har inga totalförbud, om hon blir sugen på att smaka något av det vi andra äter gör vi en bedömning – kanske kan hon få smaka en tesked, säger Jenny.

När Hilde började förskolan arbetade det en kokerska där som var väldigt intresserad av specialkost och allergimat. Hon hade själv barn med mjölkallergi och ansträngde sig för Hildes skull: bakade bröd och läste på. Efter ett par år centraliserades skolköket och sedan dess upplever familjen långt ifrån samma entusiasm kring maten.

– Nej, det är lite tråkigare nu, färdiga rätter som de bara värmer. Samtidigt kommer hon ha det här skolköket hela sin skolgång, så vi kommer inte behöva förklara om och om igen vad PKU är, säger Sören.

## Att vara vuxen och ha PKU

Lotta är 23 år och har PKU. Hon besökte familjevistelsen för att berätta om sitt liv med tillståndet och svara på föräldrarnas frågor.

### Hur var det för dig att vara barn och ha PKU?

– Det är alltid jobbigt att känna sig annorlunda. Andra barn lägger märke till så mycket. Bland annat minns jag att det var lite läskigt att gå från skolköket till min matplats – de större barnen såg att jag hade specialmat och någon gång kunde jag få höra att det såg äckligt ut. Samtidigt fick jag en väldigt fin relation till personalen i skolköket, det kändes som att de brydde sig om mig. Mina lärare var också alltid hjälpsamma, och mina föräldrar förstår. Jag uppskattade att jag kunde låta de vuxna omkring mig sköta min diet.

### Hur var det i tonåren?

– Ibland kunde det kännas omständligt att inte kunna vara lika spontan som andra. I efterhand har jag fått veta att mina föräldrar brukade ringa till kompisar som skulle ha kalas och fråga vad de skulle servera, så de kunde laga samma sak till mig fast PKU-vänlig. Jag märkte aldrig det, och det tyckte jag var fint av dem.

### På vilket sätt var det viktigt för dig?

– De gav mig känslan av att jag var som alla andra. Mat är en stor del av våra liv, men att äta specialmat behöver inte vara så dramatiskt.

### Har du någon gång känt att PKU bestämmer din framtid?

– Nej, aldrig. Inte ett enda beslut jag har fattat om mitt vuxenliv har varit kopplat till att jag har PKU.

### Hur har det gått att resa?

– Jag har rest ganska mycket, bland annat tågluffat med vänner, och det har inte varit något problem. Det har säkert underlättat att jag har ätit medicinen Kuvan sedan jag var 14 år, den gör att jag inte behöver vara lika strikt med dieten, även om jag inte kan äta lika mycket kött och protein som andra. Men jag vet att mamma och pappa hade det jobbigt en gång när vi var på resa och vi hade glömt medicinen. Då fick jag återgå till den klassiska dieten och äta pommes frites några dagar tills vi fick tag på medicin. Man får helt enkelt ha en plan B, och om man äter medicin får man ha den i handbagaget.

**Hur ser ditt liv ut nu?**

– För två år sedan flyttade jag till en studentstad och jag pluggar nu språk, litteratur och medier. Jag älskar musik och har spelat många instrument under min uppväxt. Jag gillar att hänga med kompisar.

**Finns det något som skiljer ditt liv från dina vänners?**

– Nej, förutom att de flesta inte behöver ta medicin varje morgon.

**Har du några tankar om framtiden?**

– Jag är bara 23, men jag vet att jag gärna vill ha barn i framtiden. Det kan jag oroa mig för. Ska jag behöva gå tillbaka till dieten och hålla koll på värdena? Jag tog kontakt med min läkare och ställde mina frågor, och efter det blev jag lugnare. Men jag kommer förstås vilja veta mer när det väl är dags.

**Hur var det att gå över från barn- till vuxensjukvård?**

– Inte komplicerat alls. Över lag känner jag att sjukdomen inte påverkar mig alls lika mycket nu som vuxen, vilket ju känns logiskt eftersom PKU framför allt är farligt för barn. Jag har inte jättemycket kontakt med vården i dag, förutom rutinkontroller, och känner mig varken sjuk eller övervakad.

**Har du några tips till föräldrar som har barn med PKU?**

– Jag vet att mina föräldrar kunde vara väldigt oroliga för mig och min syster, som också har PKU. Jag är glad att de inte visade hur oroliga de var eller gav oss barn panik. Jag är också glad att de lät oss åka på PKU-läger. Det var roligt och värdefullt att få känna gemenskap med andra, det blev uppenbart att det inte bara var jag som åt specialmat. Man är ju som alla andra barn, men det är ändå någonting som ligger i bakhuvudet.

**Har du legat på höga värden någon gång?**

– Ja, när vi skulle testa om Kuvan funkade så fick jag ligga på höga värden, men jag minns ingenting speciellt från den tiden. Även i dag har jag perioder när jag ligger högre. Ibland kan jag känna mig lite trött och okoncentrerad i sådana perioder, men det är svårt att säga om det verkligen beror på värdena eller något annat.

**Brukar du berätta i sociala sammanhang om din sjukdom?**

– Nej, det är ingenting jag berättar för vem som helst. Inte för att jag skäms, utan mer för att jag inte har så stort behov av att berätta om det. Sjukdomen är ingen särskilt stor del av mig, helt enkelt.



## Hilde har koll på maten som erbjuds

Hilde har stor kunskap om sin sjukdom och frågar ofta en extra gång om hon får äta det andra bjuds på. Hon tar inga risker. När hon får smaka en tesked av något är det sällan hon tjarar om att få mer.

– Och gör hon det, så lagar vi kanske inte den rätten igen. Det känns inte snällt att hon ska behöva vara sugen men inte få äta, säger Sören.

På fredagar äter familjen exempelvis inte ostbågar, som innehåller för mycket FA. I stället blir det chips som Hilde får äta ungefär 30 gram av.

– Allt detta blir säkert mer problematiskt i framtiden. Men nu har hon koll på ett nästan lillgammalt sätt, säger Sören.

## Psykologiska aspekter vid PKU

Barn med PKU som har en väl skött behandling utvecklas normalt. Förutom sin särskilda diet lever de vanliga liv. Det säger Anna Strandqvist, psykolog vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

På landets fem PKU-centrum arbetar tvärprofessionella team för barn med metabola diagnoser. Förutom dietist, läkare och sjuksköterska finns på alla centra även psykolog och i vissa fall kurator.

Psykologens roll är framför allt att följa barnens utveckling. Detta görs på olika sätt vid olika centra och det finns stort utrymme för individuell anpassning även om det finns vårdprogram för rutinuppföljning.

– De flesta barn med PKU träffar psykolog åtminstone någon gång under sin uppväxt, säger Anna Strandqvist.

### Kognition

Kognition handlar om hjärnans förmåga till inlärning, intellektuella processer och problemlösning. Den består också av förmågan att koncentrera sig och arbeta fokuserat. Vid metabola sjukdomar kan kognitionen påverkas kort- eller långsiktigt. Vid en utvecklingsbedömning undersöks om barnet klarar det som förväntas för barnets ålder. En senare kognitiv bedömning kallas ofta neuropsykologisk bedömning. Den utförs med standardiserade test, som bara får göras av legitimerade psykologer.

– Hos personer med PKU märks en viss påverkan på den kognitiva förmågan. Intelligenskvoten (IQ) ligger i genomsnitt tio poäng lägre än för jämnåriga utan PKU, men det finns stora variationer, säger Anna Strandqvist.

Även andra faktorer kan påverka testresultat, som stress, tillfälliga koncentrationssvårigheter och andra svårigheter i livet. Man kan prestera lägre på kognitiva test utan att det betyder att man alltid kommer ha svårigheter. Det långsiktiga utfallet beror på många faktorer: hur kostbehandlingen har fungerat, typ av mutation och övriga medfödda förmågor och svårigheter spelar in.

Barn med PKU som inte får behandling från väldigt tidig ålder kan få stor påverkan på hjärnan. Med rätt behandling minskar den risken avsevärt. Forskning visar att en del personer med PKU kan ha vissa exekutiva funktionsnedsättningar, trots god behandling. Exekutiva funktioner är de förmågor som svarar på frågan om *vad* man ska göra, samt *hur* och *när*. Det handlar om att kunna koncentrera sig och fokusera på rätt saker.

– Det är svårt att veta om forskningen kring funktionsnedsättningar stämmer även för personer som behandlas enligt de nuvarande rekommendationerna. 2014 ändrades riktlinjerna kring behandlingen av PKU och man rekommenderar numera livslång behandling. Mycket forskning som finns nu bygger på grupper som i många fall rekommenderats att sluta med behandling som vuxna, säger Anna Strandqvist.

Enligt henne behövs det mer forskning om de personer som stått på behandling hela livet.

– I mitt arbete träffar jag vuxna personer med PKU som har alla möjliga krävande och utmanande arbeten. Jag träffar sällan någon som påverkas kognitivt av PKU i sin vardag. Svårare problem får man oftast bara om behandlingen inte varit optimal eller om man haft långa perioder utan behandling. Då kan man även få svårigheter inom såväl finmotorik som minne och inlärning, säger Anna Strandqvist.

### **Förekomst av neuropsykiatrisk funktionsnedsättning**

Adhd är lite vanligare hos personer med PKU än hos resten av befolkningen. I en stor amerikansk studie har man sett att sannolikheten är dubbelt så hög. I hela befolkningen brukar man räkna med att cirka 5 procent har adhd.

– De funktioner som är påverkade vid adhd, det vill säga främst exekutiva funktioner, sitter långt fram i hjärnan och har starka kopplingar till nivåerna av FA i blodet, säger Anna Strandqvist. Den som går omkring med höga nivåer av FA kan få symtom som liknar adhd.

– Man kan bli påverkad i humöret, få svårt att reglera sina känslor och överblicka saker. Men om symtomen beror på FA-nivåer är de reversibla, de försvinner om FA-nivåerna sänks. Och då är det ju inte adhd, säger Anna Strandqvist.

### Problem med följsamhet

Över livet förändras människors förmåga att följa en behandling. Det visar flera studier. När det gäller PKU tittar de stora studierna framför allt på om personer i olika åldrar ligger inom målvärdet för behandlingen, vad gäller FA-nivåer. Enligt en amerikansk studie som publicerades 2021 låg nästan alla barn inom målvärdena, medan bara hälften av tonåringarna och en tredjedel av de vuxna gjorde det. – Jag tror inte de här siffrorna är helt talande för Sverige; vi kanske har fler som följer sin behandling även som tonåringar, säger Anna Strandqvist.

Anna Strandqvist har dock själv mött patienter som inte längre orkar vara följsamma. Hon berättar om en kille som i 15-årsåldern bestämde sig för att lägga ner kosten och äta som vanligt.

– Han ”slutade” ha PKU enligt sig själv. Han orkade inte mer. Det var förstås tufft för hans föräldrar, men de bestämde sig för att de inte kunde tvinga honom till en viss kost utan valde att låta honom styra, säger Anna Strandqvist.

I 20-årsåldern blev killen orolig över att han misskött sin sjukdom, tog kontakt med sjukvården och började med sin behandling igen.

– Hans motivation var låg när han var tonåring men återkom när han var ung vuxen, ungefär som i de internationella studierna. Att ta ansvar för och följa behandlingen för PKU är för somliga en del av vuxenblivandet, säger Anna Strandqvist.

### Livskvalitet

Att undersöka människors livskvalitet, eller quality of life (QOL), handlar inte bara om att se hur människor har det generellt, utan om hur de uppfattar sin livssituation i förhållande till den kultur och de normer de lever i, samt hur de sätter sina egna mål och förväntningar på livet. I sjukvården pratar man ofta om hälsorelaterad livskvalitet (HRQOL), ett begrepp som syftar på vilka konsekvenser ett tillstånd får för individen. Studier som gjorts av QOL hos personer med PKU visar att livskvaliteten motsvarar normalbefolkningens. Men på senare år har det kommit ett verktyg som tittar mer på HRQOL. Där är frågorna mer specifika: Hur orolig är du för dina FA-nivåer? Hur känns det för dig att ta blodprover? Hur påverkar kostbehandlingen din vardag?

– Min erfarenhet är att patienterna inte är så tyngda av att beställa specialprodukter, utan snarare att de oroar sig för sina FA-nivåer eller har skuldkänslor över att de slarvat med maten. Men exakt hur mycket sådant påverkar våra svenska patienter vet vi inte, för verktyget används ännu inte i Sverige, säger Anna Strandqvist.

Nu finns en översättning av verktyget till svenska. Det kommer att valideras i Sverige med hjälp av en enkät som skickas ut under nästa år.

– Framför allt vore det bra att kunna jämföra individens svar före och efter stora förändringar i behandlingen. Men svaren kan också ge en fingervisning om vad vi i vården behöver förbättra, säger Anna Strandqvist.

### **Psykologiska aspekter av specialkost**

– Ett råd jag vill ge er är att ta vara på alla möjligheter för barnet att vara "som alla andra". Ibland kan barn inte uttrycka det själva, men det är ofta en stark önskan alla barn har. Att baka en likadan tårta som de andra barnen får kan vara väldigt mycket värt, säger Anna Strandqvist.

Även i offentliga sammanhang är det bra att försöka minska annorlundaskapet genom att informera skolpersonal, kompisarnas föräldrar, tränare och andra personer som barnet möter.

– En del vuxna tror att barnen ska svimma eller bli jättesjuka om de får i sig protein. För barnens skull är det bra om de är välinformerade så de förstår varför, och på vilket sätt, maten är viktig.

Måltiderna får gärna vara stunder där hela familjen äter tillsammans, och det kan vara värdefullt att familjen äter samma eller liknande mat.

Barn som krånglar med maten är ingenting ovanligt, och det finns mycket hjälp att få. Dietisten Sara Ask har till exempel skrivit böcker och blogginlägg om matvägran. Ett av hennes tips är att servera maten i många små skålar på bordet och låta var och en plocka ihop sin egen middag. På så sätt undviker man tjat och ser också vad barnet gillar.

– Jag vill också uppmuntra er att curla barnen kring kost. Det gör ingenting om de inte tar så mycket ansvar själva: försök undvika tjat, fortsätt med det som fungerar och var positiva kring mat. Det är svårt, men lönar sig i längden. Belöna barnen om det behövs, säger Anna Strandqvist.

Många barn mår bra av struktur, rutin och lågaffektivt bemötande.

– En bok jag rekommenderar är *Fem gånger mer kärlek* av psykologen Martin Forster. Den innehåller många bra knep på det temat, säger Anna Strandqvist.

### **Hur mår föräldrarna?**

Att få beskedet att ens nyfödda barn har PKU kan utlösa en kris hos föräldrarna. De flesta minns situationen klart och tydligt en lång tid efteråt.

– Att reagera starkt känslomässigt och kanske till och med fysiskt på något allvarligt är inte farligt utan normalt. För att hantera situationen vet vi att socialt och adekvat stöd i ett tidigt skede är viktigt, säger Anna Strandqvist.

Att ha ett barn med PKU, eller att själv ha PKU, innebär också att man har mycket att tänka på utöver sina vanliga vardagssysslor: man ska informera förskolepersonal, laga specialkost, sköta

proteinersättning, gå på sjukhusbesök, ta blodprov och kolla resultat, planera, beställa produkter och hålla koll.

– De allra flesta föräldrar klarar av det här på ett bra sätt men man kan i perioder känna sig tyngd. Det finns tyvärr inte så många studier av hur föräldrar till barn med PKU mår.

## Frågor till Anna Strandqvist

**Jag kan bli så besviken på vuxenvärlden som får PKU att framstå som så jobbigt. Andra vuxna kan säga framför vår son "stackars honom som har den här sjukdomen" och jag har hört skolkökspersonalen säga att vårt barn är det jobbigaste barnet de haft. Hur kan jag hantera den känslan?**

– Du kan visa att det går bra för dig, och bemöta dessa personer lågaffektivt. Ditt barn behöver få känna att det inte är något konstigt med att ha PKU – för dig, i alla fall. Kolla gärna om det går att erbjuda skolköket en konsultation med sjukhusets dietist. Man kan inte alltid påverka hur andra människor känner eller vad de säger.

**Min dotter gömmer sin proteinflaska när hon är på gymnastiken och jag har förstått att hon tycker det är jobbigt att behöva förklara varför hon dricker den. Hur kan vi hjälpa henne?**

– Jag tänker att det viktiga är att ge henne styrka att säga att detta är vad hennes kropp behöver, om hon vill förklara. Ett annat alternativ är att stötta henne i att hon kan strunta i att förklara, för det måste hon inte göra. Kanske kan hon få drycken i en jättesnygg träningsflaska som ingen ställer frågor om?

**Vi pratar sällan om att vår son har en sjukdom, utan brukar snarare säga att han inte tål vissa saker, som kött. Eftersom hans syster har allergier blir det ett ganska enkelt sätt att prata om det och jag vill inte att han ska känna sig sjuk. Är det fel?**

– Det låter som att ni har hittat ett bra sätt att prata med barnen – ni har hittat en balans mellan sjukt och friskt som funkar för er. Jag hade en patient en gång som sa "jag har ju en behandling som gör att jag är frisk – så jag är inte sjuk". Och det stämmer ju. Själv använder jag ogärna ordet sjukdom, utan säger hellre tillstånd. Sedan får du väl fråga honom när han blir äldre om han tyckte det var ett bra sätt att prata om det.

**Vår dotter vet inte så mycket om sjukdomen än och vi fixar väldigt mycket åt henne. Hon är sju år nu, men kommer ju behöva ta mer ansvar i framtiden. Redan nästa år kanske hon ska gå hem själv från skolan och fixa mellanmål. Hur ger vi henne bra information utan att göra henne för nojig?**

– Hon är fortfarande liten, men har säkert förstått mycket redan. Ta gärna hjälp av vården, vissa ställen erbjuder till exempel PKU-skola för barn. När det gäller konkreta saker som mellanmål kan det vara bra att bolla med en dietist. Att se till att bra alternativ finns hemma är ett första steg.

**Vårt barn lider av enorm stickrädsla sedan 2–3 år tillbaka. Vi har gått i lekterapi och har provat allt: att locka henne försiktigt, att belöna, att tjata och övertala. Nu gör vi det bara snabbt så hon inte hinner bygga upp så mycket ångest, men hon mår fruktansvärt efteråt och det värsta verkar vara att vi håller fast henne. Vad kan vi göra?**

– Jag förstår ert dilemma. Hon har förväntansångest och ni vill säkert hellre att hon ska kunna hantera den ångesten och känna sig stolt efteråt. Jag har inget snabbt svar och ni har ju provat både lekterapi och belöningar. Jag kan tipsa om teamen för barn med stickfobi, de finns vid en del stora sjukhus, och de jobbar med KBT för att hjälpa stickrädda barn. Det handlar ofta om att hitta ett sätt för barnet att återfå en känsla av kontroll över situationen.

**Det var skönt att höra dig säga att det är okej att ”curla” barnen kring maten. Vi måste läsa böcker eller titta på paddan för att vårt barn ska få i sig något. Ganska ofta känner vi att andra föräldrar tycker vi betar oss fånigt kring allt detta, men vi vet ju att kosten är vårt barns medicin, vi måste få honom att äta till varje pris.**

– Det du berättar belyser väldigt bra hur det är att vara förälder till ett barn med specialkost: man är fast i samma nät av förväntningar som alla andra föräldrar, men det är ännu viktigare att barnet får i sig rätt mat. Det finns så många saker som är viktigare än att vara korrekt i samtidens ögon. Om ni ger barnet en skärm för att matsituationen ska bli bra så blir upplevelsen förmodligen mycket trevligare än om ni tjatar. Era barn behöver positiv förstärkning kring det som har med mat att göra.

## Hilde genomgår en psykologutredning

Kognitivt och utvecklingsmässigt har Hilde inte haft några problem över huvud taget. Hon har varit tidig med allt. Föräldrarna beskriver henne som aktiv, social, empatisk och verbal. Vid fem års ålder genomgick hon en psykologutredning och blev ”med beröm godkänd”, som Sören säger.

Föräldrarna känner till att det finns läkemedel som fungerar för en del personer med PKU. I nuläget känns inget aktuellt att testa.

– Hilde har klassisk PKU. Vad vi förstår fungerar exempelvis Kuvan bara på lindrigare varianter och på ett fåtal personer, säger Sören. Däremot är de ständigt nyfikna på nya proteinersättningar. Hilde har en sort med apelsinsmak som hon dricker tre gånger om dagen. Det är inga problem att få henne att dricka den, men hon kan ibland få ont i magen.

– Tabletter känns tilltalande, men inte om man ska äta jättemånga. Det blir nog så att vi fortsätter med drycken. Något som funkar för Hilde är att dricka den rumstempererad med sugrör, säger Sören.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland PKU. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program, med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla. Barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att dagens aktiviteter blir optimala för varje barn.

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förståelse också sina egna personer med sina egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger specialpedagogen AnnCatrin Röjvik arbetar på Ågrenska.

Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information, dokumentation från tidigare vistelser och samtalar också med föräldrar om barnen med diagnos. De får också information från barnens skolor. Därefter skraddarsys veckans aktiviteter med barnen. Även syskonen får ett eget program.

– Vi gör allt för att se barnen vi har framför oss och anpassa den pedagogiska verksamheten efter dem. Grunden är generell specialpedagogik, säger AnnCatrin Röjvik.

### **Delaktighet**

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktions-nedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig.

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att ge barnen möjlighet att träffa andra som är i samma situation. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att bidra till att öka barnens kunskaper om den egna diagnosen och dess konsekvenser.

### **Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen**

Ett av veckans främsta mål är att *bidra till en trygg och självständig matsituation*. På Ågrenska gör man detta genom att bland annat ge tillräcklig tid för måltiderna och individuellt anpassade portioner. Matens innehåll är tydligt utmärkt och det finns tillgångar till såväl digitalvågar som mått.

– Och så försöker vi naturligtvis servera god mat. Alla gillar inte allt, men det är viktigt att maten känns attraktiv, säger AnnCatrin Röjvik.

Ett annat mål med veckan är att *stärka den sociala samvaron kring måltiderna*. I skolan och förskolan är barnen ofta de enda som äter just sin rätt – här är man flera som äter samma vilket minskar känslan av ”specialkost”. Dessutom kan föräldrarna passa på att ge varandra idéer kring recept och måltider.

– Jag har hört er föräldrar prata om att det kan vara bra att låta förskolan eller skolan informera alla barn om vad PKU och PKU-mat är. Kanske kan man till och med låta alla i barngruppen äta samma mat vid något tillfälle, för att avdramatisera och normalisera maten. Det tycker jag är ett bra tips.

Att stärka barnens *självkänsla och sociala samspel* är viktiga målsättningar under veckan. Det gör man genom att genomgående ha en tydlig struktur i aktiviteter och miljö. Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Under veckan är det också fokus på att *stärka självkänslan och få mer kunskap om PKU*. Strategierna för att göra det är bland annat att uppmuntra till samtal och diskussioner.

– Barnen har fått samtala i grupper med hjälp av bland annat berättelseböcker, känslkort, dockor och sagor. De har också fått ställa sina frågor till läkaren Rolf Zetterström som har stor kunskap



om PKU. Det var fint att se dem diskutera och utbyta erfarenheter med varandra, säger AnnCatrin Røjvik.

Barnen har också fått göra många samarbetsövningar och gemensamma aktiviteter.

– Övningarna är roliga i sig, men har alltid ett syfte: man kommer lite närmare varandra och får lite djupare diskussioner med personer man känner sig trygg med.

Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats:  
**agrenska.se**

Övriga länktips:

**skolappar.nu**

**logopedeniskolan.blogspot.se**

**skoldatatek.se/verktyg/appar**

**mtm.se** – Myndigheten för tillgängliga medier (talböcker, punktskrift och lättläst material)

## Ett annorlunda syskonskap

Syskon till barn med sällsynta hälsotillstånd behöver kunskap, någon som lyssnar på dem och möjlighet att träffa andra i samma situation. Det visar forskning på området och erfarenheter från Ågrenskas syskonprojekt.

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Den är ofta livets längsta och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag. Barn som får ett syskon med ett sällsynt hälsotillstånd känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den.

*Studier av syskon till barn med sällsynta hälsotillstånd visar följande:*

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

### Olika behov i olika åldrar

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå – de tolkar gärna information personligt och konkret, och behöver tydlig information.

I nio-tioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar till exempel förstå att alla familjer inte äter likadant.

– De kan oro sig för att det ska bli fel med maten och vill hålla lite koll. De kan oro sig för hur det ska bli när lillasyster ska börja gå på barnkalas och hur det ska gå i framtiden, säger Astrid Emker.

Det kan vara bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga "min syster tål inte det där", eller låta barnet vara med och formulera en diagnosbeskrivning som känns bra.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka, på kort och lång sikt. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det. En del känner skuld över att vara friska. Ilska, skam och sorg är andra känslor som är vanliga och helt normala.

Intervjuer med syskon visar att de upplever att de kommer i andra hand, att föräldrarna ägnar sig mer åt barnet med diagnos. De upplever att roliga aktiviteter får avbrytas eller undvikas på grund av syskonets sjukdom – till exempel att man behöver åka hem från restaurangen för att det inte fanns någon mat som passade syskonet med PKU. De känner att omgivningen har stora förväntningar på dem. De oroar sig inte sällan för saker – som att syskonet ska bli retat. Sammanfattningsvis kan man säga att syskon behöver bli sedda och bekräftade. De måste känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som "ändå blev över". Detsamma gäller för föräldrarnas uppmärksamhet.

### Kunskap, känslor och bemästrande

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett koncept för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande.

*Kunskap ges* utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person.

– Jag har mött barn som i tio år dragit sig för att fråga "var det mitt fel att min syster blev sjuk". Vi berättar att syskonen inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjuk och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från

Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer, säger Astrid Emker.

*Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna gör roliga saker tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp och har praktiska övningar i att prata om känslor. Ett exempel är "känsloloppan", en vanlig vikt loppa, där den som pekar på en viss ruta får berätta om en känsla. Den kan man leka hemma också; det kan vara värdefullt att få höra sin förälder prata om känslor som "ledsen", "arg" eller "glad".

Huvudbudskapet är att det är viktigt att sätta ord på sina jobbiga känslor, och att inte avvisa dem.

– Som förälder kan det vara jobbigt att prata om svåra känslor med sitt barn. Man vill vara vuxen och trygg, och inte belasta barnen. Barnen kan känna precis likadant: de vill inte belasta föräldrarna genom att få dem att gråta eller bli bekymrade. Många känner också att det inte finns någon lämplig tidpunkt. Mitt råd är att inte vänta på det perfekta tillfället utan prata kort och ofta. Var ärlig mot barnet, var tillgänglig och tillbringa tid tillsammans, säger Astrid Emker. Ett enkelt tips är att testa att prata om ett känsligt ämne som dyker upp på tv eller i en bok man läser. Det finns många barnböcker som handlar om känslor och utanförskap. Astrid Emker ger några tips:

*Örjan, den höjdrädda örnen* (Lars Klinting)

*Flyg, Engelbert* (Lena Arro)

*Pricken* (Margret Rey)

Anna Pellas *Operation*-böcker, bland annat *Operation slutstirrat* och *Operation vän i nöd*.

Ytterligare ett tips är att prata i bilen, där samtal tenderar att bli ganska avslappnade och ostörda. Man måste inte se varandra i ögonen för att ha ett bra samtal.

*Bemästrande* handlar om att hitta strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för "dåliga hemligheter".

– När barnen anförtror sig åt er vill jag råda er att våga stanna kvar i känslan, ta emot och visa att ni är intresserade. Vi vuxna är många gånger alldeles för lösningsorienterade. Jag mötte en tjej som hade sagt till sin mamma att hon var orolig för sin syster, och mamman hade sagt "det ska du inte oroa dig för, det är inte ditt ansvar". Då mådde hon i stället dåligt över att hon var orolig, eftersom hon inte fick vara det. Vi vill gärna lyfta av barnen deras jobbiga känslor, men försök att förstå dem i stället, säger Astrid Emker.

### Vad säger syskonen?

Många syskon har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli.

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständig, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. Nu under veckan var det till exempel ett barn som sa ”Jag behöver inte gömma mitt godis för min syster får ändå inte äta det”. En liten men kanske viktig aspekt som vi vuxna inte alltid tänker på!

Under vistelsen på Ågrenska får syskonen göra en berättelsebok, som handlar om deras känslor och tankar inför att ha ett syskon med PKU.

– Det är deras egen bok, som de själva väljer om de vill visa för föräldrarna eller inte. Men vår tanke är att boken ska kunna fungera som ett underlag för bra samtal ihop med föräldrarna. Den kan bli en brygga till ämnen som ibland kan vara svåra att prata om.

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på [agrenska.se/syskonkompetens](https://agrenska.se/syskonkompetens)

På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Ludwig som har artrogrypos, och hans syskon Lilly och Leon. ”Älskar ni honom mer än mig?” undrar Lilly när storebror får mer uppmärksamhet och hjälp av föräldrarna.

[agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/alskar-ni-honom-mer-an-mig/](https://agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/alskar-ni-honom-mer-an-mig/)

En annan film handlar om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.

[agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/pratmandlar-och-syskonkarlek/](https://agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/pratmandlar-och-syskonkarlek/)

## Familjen har vant sig vid ett liv med PKU

Den allra första tiden med Hilde minns Jenny som omtumlande.

– Jag var ganska rädd, där i början, för hur livet skulle bli. Men all vårdpersonal vi mötte berättade för oss att vi skulle få ett vanligt liv, och det har vi fått. Vi fick en dvd-skiva med en film om PKU som vi såg hur många gånger som helst. Barnen i filmen tultade runt som helt vanliga barn och det var en vuxen med PKU som lagade mat åt sig själv. Det kändes faktiskt inte så farligt när vi såg den, säger Jenny.

Sören håller med.

– Det kändes som att det fanns en utstakad väg, det fanns en ganska enkel behandling och vi förstod snabbt att man vet väldigt mycket om den här sjukdomen. Vi har vänner som har barn med svåra hjärtfel och diabetes – vi vet att det kunde varit så mycket värre, säger han. I dag får de snarare lugna sin omgivning.

– Folk tror ibland att det är som nötallergi, att Hilde kommer dö om hon får i sig protein. Så är det ju verkligen inte, säger Sören.

## Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn med PKU tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger övertandläkare Danijela Toft och logoped Agneta Rubensson, som arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen, Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center har också en webbshop där det går att köpa hjälpmedel.

I Sverige finns ytterligare två odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

### MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika

funktionsnedsättningar. Efter godkännande från vårdnadshavare gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munhälsa och munnens funktioner. Observationerna, tillsammans med information som vårdnadshavare lämnat, sammanställs i en databas.

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via Mun-H-Centers webbplats ([mun-h-center.se](http://mun-h-center.se)) och via MHC-appen.

### **Munhälsa vid PKU**

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med PKU:

- Ökad risk att utveckla karies, på grund av kost med ökat sockernehåll.
- Metabol rubbning vid emaljbildning, som kan ge ökad risk för mineraliseringsstörning i emaljen.
- Ökad risk för frätskador och erosion på tänderna, på grund av proteinersättningens låga pH-värde.

– När vi har undersökt barn med PKU har vi bland annat sett tecken på frätskador, särskilt i mjölkttänderna. Vi har även sett ökad förekomst av plack och beläggningar, som kan bero på att kosten är stärkelserik och lite "klibbigare". Men vi har också sett glada, samarbetsvilliga barn med bra oralmotorik, säger övertandläkare Danijela Toft.

### **Att tänka på för barn med PKU:**

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom. Berätta om barnets kost. Tandvårdspersonalen kan behöva ta kontakt med barnets läkare eller dietist.
- Tätare tandvårdsbesök är ofta motiverat – i vissa åldrar behöver barnen kanske gå till tandvården var tredje eller sjätte månad.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på [bildstod.se](http://bildstod.se), och [kom-hit.se](http://kom-hit.se))

### **Karies**

I Mun-H-Centers databas finns 31 personer med PKU. Av dem hade 13 karies vid undersökningstillfället, vilket är en högre siffra än den övriga populationen: bland treåringarna i Sverige har 5 procent karies, och bland sexåringarna är det 24 procent. Även studier visar

att karies och frätskador är vanligare hos barn med PKU. En trolig orsak är att aminosyrorna, alltså proteinersättningen, har ett pH som ligger lägre än tandemaljen.

– Emalj har pH 5, och proteinersättningarna ligger mellan 4 och 7, säger Danijela Toft.

Sura uppstötningar, som en del kan få av aminosyrorna, kan också bidra till att tänderna drabbas av frätskador och erosion.

– Som tandläkare försöker jag vara försiktig med pekpinnar. Det viktigaste är att säkerställa att barnet får i sig näring och växer som det ska. Men när man känner att situationen är stabil kan det vara läge att fundera på hur man kan förbättra tandhälsan, säger Danijela Toft.

Det kan till exempel handla om att låta tänderna vila två timmar mellan måltiderna, låta bli småätande och nattätande, samt att dricka vatten till maten.

### **Tätare förbyggande tandvård**

Om barnet riskerar att få sämre tandhälsa, vilket barn med PKU statistiskt sett gör, är det bra att ordna så att tandvårdsbesöken ligger tätare än normalt. Danijela Toft föreslår att barnet får träffa tandsköterska eller tandhygienist var sjätte månad eller tätare vid behov, och tandläkare en gång om året.

Vid behov kan tandvården försegla nya tänder med ett slags plasthölje för att skydda dem från hål. Det går också att behandla med fluorlack oftare än vanligt.

### **Vanlig förebyggande tandvård**

Alla barn ska borsta tänderna två gånger om dagen, med fluortandkräm. Det bästa är om föräldrarna kan hjälpa barnet att borsta ganska långt upp i åldrarna.

– Välj ett av tillfällena då ni vuxna är med och borstar riktigt noga. Fokusera gärna på kvällsborstningen, säger Danijela Toft.

När de permanenta tänderna börjar dyka upp är det viktigt att byta tandkräm till en med mer fluor i. De är generellt märkta "6+". Det finns tandkrämer utan smak och för olika syften. Barn som tappar många tänder på samma gång och blöder från tandköttet kan exempelvis behöva använda bakteriedödande tandkräm under en period, men bara på rekommendation av tandläkare. Det är bra att komplettera tandborstningen med fluorskölj om barnet är vad man kallar kariesaktivt, det vill säga har hål i tänderna.

Vanliga tandborstar är oftast fullt tillräckligt, men ibland kan det vara lättare att få rent med eltandborste. Specialtandborsten Collis Curve är extra bra för barn med kort tålamod, eftersom den borstar på tre ytor samtidigt.

– Ytterligare två tips är att använda ett bitstöd, det ser ut ungefär som en fingerborg, för att barnet ska kunna öppna munnen ordentligt en längre stund. Och så kan man då och då använda tabletter som heter PlaqSearch De färgar tänderna röda på de ytor där det finns plack kvar. De kan ofta vara en ögonöppnare, säger Danijela Toft.

### **Munmotorik och ätsvårigheter vid PKU**

Många barn med sällsynta diagnoser har problem med munmotoriken. När det gäller barn med PKU har personalen på Mun-H-Center inte uppmärksammat några större svårigheter på det området, men barnen kan ändå behöva träffa en logoped någon gång under livet.

En logoped kan utreda *kommunikationsförmåga, sug-tugg- och sväljförmåga* och *munmotorisk förmåga* hos barnet. Detta kan ibland behövas för barn med PKU, men oftast inte. Däremot kan en del barn behöva träffa logoped för att utreda ätsvårigheter som inte har med munmotorik att göra. Den kan till exempel bero på ätovilja

– När det gäller ätovilja eller olust inför mat arbetar vi logopederna ofta enligt Ättrappan, som är en modell där barnet successivt vänjer sig vid mat och ätande, säger logoped Agneta Rubensson

Det händer ibland att barn med PKU tröttnar på ett livsmedel som de behöver äta, eller tvärtom: att de äter samma livsmedel om och om igen, eftersom både barnet och föräldrarna vet att det fungerar både innehållsmässigt och konsistensmässigt. I sammanhang där barnen börjar styra över matsituationen är det viktigt att komma ihåg hur ansvarsfördelningen ser ut i en matsituation: vården har ansvar att ge förslag på lämpliga livsmedel som passar eller som är anpassade för det aktuella barnet.

Den vuxne har ansvar för när, var och vad som ska ätas och barnet har ansvar för hur mycket.

Som förälder kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser. Då kan man be habiliteringen att samordna kontakten mellan tandläkare, logoped, oralmotoriskt team eller nutritionsteam.

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i skriften "Uppleva med munnen". Den går att beställa via Mun-H-Centers webbplats:

**[mun-h-center.se](http://mun-h-center.se)**



## Samhällets stöd

Louise Jeltin arbetar på Ågrenska, bland annat med assistans och med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning.

Som förälder till ett barn med en sällsynt diagnos kan man behöva ha kontakt med många delar av samhället. Det kan vara myndigheter (till exempel Försäkringskassan), kommunen, regionen (som står för sjukvården) och andra aktörer som idéburna organisationer (exempelvis Ågrenska) och privata företag. Det kan vara svårt som förälder att ha koll på alla olika delar.

### Försäkringskassan

Försäkringskassan har ersatt det tidigare vårdbidraget med ett *omvårdnadsbidrag*, som du kan få om du har ett barn som behöver mer omvårdnad och tillsyn än vad som är vanligt för andra barn i samma ålder. För barn med PKU kan det till exempel gälla hjälp vid måltider, att upprätthålla rutiner och struktur, att aktivera och motivera sitt barn eller lägga tid på särskild kosthållning.

Omvårdnadsbidraget finns i fyra nivåer (25, 50, 75 eller 100 procent) och Försäkringskassan bedömer barnets totala behov av omvårdnad och tillsyn efter samtal med föräldrarna. Om familjen har flera barn med funktionsnedsättning kan föräldrarna som mest få ett helt omvårdnadsbidrag per barn. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och beloppen justeras vid varje årsskifte.

Om det finns två vårdnadshavare kan båda söka omvårdnadsbidrag. Bidraget ger också rätt till en utvidgning av föräldraledighetslagen: den ger rätt till arbete på 75 procent förlängs även efter att barnet fyllt 8 år. Om ens förhållanden ändras ska man anmäla det till Försäkringskassan inom 14 dagar.

Nytt är också att merkostnadsersättning numer är en separat ersättning. Förut blev merkostnaden en skattefri del i vårdbidraget. Den första nivån i kostnader är 11 825 kronor per år. Detta är alltså vad barnets extra kostnader måste uppgå till, som lägsta nivå. Ofta handlar det om slitage av kläder, förbrukningsvaror, livsmedel och resor. Bra information finns på [forsakringskassan.se](https://www.forsakringskassan.se).

Tillfällig föräldrapenning är också något Försäkringskassan ansvarar för. Barn med sjukdom som leder till funktionsnedsättning ger rätt att vabba även när barnet är äldre. Men det går inte att få tillfällig

föräldrapenning för samma vård- och tillsynsbehov som föräldern får omvårdnadsbidrag för.

### **Hälso- och sjukvårdslagen**

Sedan 2015 finns en patientlag som innebär stärkt ställning för patienter, bland annat rätt att välja öppenvård i ett annat landsting, till exempel habilitering eller specialist i annat landsting. Det är lättare att få en ny medicinsk bedömning.

– Lagen har också ökat barns inflytande över sin egen vård. De har rätt att få information om sin vård på ett sätt som de förstår.

Läs mer på [csdsamverkan.se](http://csdsamverkan.se) och [1177.se](http://1177.se)

### *Samordning – fast vårdkontakt*

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser, information, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson inom andra delar av vården och för andra samhällsaktörer.

Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller annan profession inom vården, som sjuksköterska eller kurator.

### *SIP – samordnad individuell plan*

Kommuner och landsting är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP görs när samordning efterfrågas och kompetens behövs från flera verksamheter och där ansvarsfördelningen behöver göras tydlig. Planen upprättas vid möten där de professionella är skyldiga att delta. Den kan göras när en person upplever att man behöver en samordning mellan olika instanser.

### **Skollagen 1 kap 4**

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

Enligt skollagen ska skolan ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt. Skolan ska sträva efter att *uppväga skillnader* i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen.

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar förskola och vid övergången från förskola till skola och vid alla stadiebyten.

Ta kontakt med förskola och skola inför bytet. Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst. Ge skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart.

#### *Vart vänder vi oss?*

Den som är missnöjd ska i första hand vända sig till skolans rektor. I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Eller till Skolverket: **skolverket.se**. Skolverkets upplysningstjänst: telefonnummer 08 - 527 332 00.

### **SoL**

Enligt Socialtjänstlagen ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra. Därför finns olika former av stöd. Finns behov har man alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

#### *Exempel på insatser inom SoL:*

##### *Korttidsvistelse / stödfamilj*

Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation. Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

##### *Avlösarservice i hemmet*

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avlastning och till att uträtta ärenden utanför hemmet. Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt.

##### *Ledsagarservice*

En ledsagare hjälper till med kontakter i samhället och kan följa med på vårdbesök och delta i fritidsaktiviteter.

##### *Kontaktperson*

En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen, och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska. Kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet (till skillnad mot exempelvis ledsagare) och behöver alltså inte rapportera om vad hen gjort till någon myndighet.

**Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser**

- Kommunens biståndshandläggare inom socialtjänsten.

**Fonder**

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus eller på habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter möjliga fonder. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

**Tips på bra webbadresser**

**agrenska.se** – Ågrenska

**ournormal.org** – För att hitta andra familjer i liknande situation.

**do.se** – Diskrimineringsombudsmannen

**notisum.se** – Lagar på nätet

**fk.se** - Försäkringskassan

**socialstyrelsen.se** – Socialstyrelsen

**skolverket.se** – Skolverket

**spsm.se** – Specialpedagogiska skolmyndigheten

**mfd.se** – Myndigheten för delaktighet

**csdsamverkan.se** – Centrum för sällsynta diagnoser i samverkan

**1177.se** – Sjukvårdsupplysningen

**mun-h-center.se** – Mun-H-Center

**hejaolika.se** – Nyheter om ett samhälle för alla

**kunskapsguiden.se** – Kunskapsguiden

**anhoriga.se/** - Nationellt kompetenscentrum för anhöriga

**stiftelser.lst.se** – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

## Svenska PKU-föreningen

Svenska PKU-föreningen bildades 1991 efter en familjevistelse på Ågrenska. Föreningen anordnar bland annat matlagningsträffar.

– Föreningens viktigaste uppdrag är att upprätthålla en kontaktyta mellan medlemmarna och olika aktörer i samhället, som sjukvården, säger ordförande Marcus Strandepil.

På föreningens hemsida finns en webbshop där det går att köpa PKU-kokboken och en populärvetenskaplig bok om tillståndet, skriven av läkaren Henrik Mosén. Föreningen är också aktiv på Facebook. – Det finns två svenska Facebookgrupper om PKU. Föreningens grupp syftar mest till att sprida forskning och kunskap, medan den

andra, *PKU rockar fett*, är väldigt aktiv som diskussionsforum, säger Marcus Strandepil.

Annat föreningen gör är att ordna aktiviteter, särskilt matlagningsträffar. Föreningen är också ett stöd för läkemedelsföretag som utvecklar nya läkemedel och proteinersättningar för personer med PKU.

– Vi söker också samarbete med Tandvårds- och läkemedelsverket när det gäller att godkänna nya läkemedel och arbetar nära den europeiska PKU-föreningen, säger Marcus Strandepil.

På hemsidan **PKU.se** finns information om föreningens aktiviteter. Det är också via hemsidan man löser sitt medlemskap, som just nu kostar 250 kronor om året.

## Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för snart 25 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika syndrom. Det är en paraplyorganisation där ett 70-tal olika diagnosföreningar finns representerade.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska erbjudas jämlik tillgång till vård- och stödinsatser i tid och utifrån behov och att påverka för och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra en så kallad sällsynt vårdplan.

De 16 000 medlemmarna representerar över 100 olika diagnoser som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla hälsotillstånd är livslånga, så gott som alltid obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om man är den enda i sin hemstad som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Malin Grände, kanslichef på Riksförbundet sällsynta diagnoser.

*Här hittar du Riksförbundet sällsynta diagnoser:*  
**[sallsyntadiagnoser.se](http://sallsyntadiagnoser.se)**

## Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra diagnostexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

Informationen är till för personer som arbetar inom vård, omsorg, skola och socialtjänst. Den vänder sig också till de som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, deras närstående och andra som de har kontakt med. Kunskapsdatabasen kan även vara användbar för personer som arbetar på en myndighet.

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige. Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

### Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post

[sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)

eller telefon 031-750 92 00.

*Socialstyrelsen kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd*  
**[socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/](https://socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/)**

*Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska*  
**[agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)**



# Fenylketonuri, PKU

*En sammanfattning av dokumentation nr 632*

Fenylketonuri, (phenylketonuria, PKU) är en ärftlig, medfödd ämnesomsättningssjukdom. Den innebär att kroppen inte förmår bryta ner proteinet fenylalanin från maten. Utan behandling med en proteinfattig kost riskerar barnet hjärnskador. I Sverige screenas alla nyfödda för PKU sedan 1965. Varje år föds cirka 10 barn med sjukdomen i Sverige. Upptäcks ett barn med PKU startar behandlingen med fenylalaninfattig kost och tillägg av viktiga aminosyror omedelbart. Dietbehandlingen gör att barnet utvecklas normalt.

I dokumentationen kan du läsa om medicinska och psykologiska aspekter av PKU samt om hur kostbehandlingen går till. Dokumentationen ger också en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn som har PKU.



ÅGRENSKA

## FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser  
© Ågrenska 2021 | [agrenska.se](http://agrenska.se)