



## Fenylketonuri (PKU)

Nyhetsbrev 359

Ågrenska arrangerar **veckovistelser för familjer** som har barn och ungdomar med medfödda, sällsynta sjukdomar och syndrom. Verksamheten, som vänder sig till hela familjen, ger föräldrar, barn och syskon en unik möjlighet att träffa andra i samma situation och utbyta kunskap och erfarenhet. Viktigt är också att familjerna får tid att umgås och ha roligt tillsammans.

Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, vistelsen varar från måndag-fredag. Här får föräldrarna genom föreläsningar och diskussioner ta del av aktuell medicinsk forskning, psykosociala aspekter och få information om olika samhällsinstitutioner. Barnen och deras syskon har ett eget specialanpassat program med medicinsk information och olika aktiviteter. Syftet är att underlätta barnens och familjernas vardagsliv. Vistelserna blir ett komplement till habilitering och sjukvård.

Under de **två utbildningsdagarna** mitt i veckan har personal som arbetar med barn med funktionsnedsättningar, samt utomstående föräldrar till barn med sällsynta diagnoser, möjlighet att delta i föreläsningar.

**Föreläsningarna** från vistelsen bearbetas och sammanställs till ett nyhetsbrev som kan liknas vid ett temanummer för den aktuella diagnosen. För att ge ytterligare en dimension på diagnosen så intervjuas en av familjerna. Nyhetsbrevet görs av Ågrenskas redaktör och föreläsarna har givetvis haft möjlighet att läsa igenom och ha kommentarer på sammanfattningarna.

Sist i nyhetsbrevet finns dels en lista med länk- och litteraturtips men även en lista med adress och telefonnummer till föreläsarna.

**Vid denna vistelse är diagnosen PKU.** Ågrenska har haft vistelser inom denna diagnos 2002, 2006 vuxen och nu 2009.

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

**Ulrika von Döbeln**, verksamhetschef, CMMS, Huddinge universitetssjukhus: *Historik och genetik kring PKU och Behandling*  
**Ola Hjalmarson**, professor Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg: *Effekter av PKU och effekter av behandling (från 2002)*  
**Annika Reims**, specialistläkare Barnmedicin, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg: *PKU och Tetrahydrobiopterin - BH4*  
**Karina Eftring och Johanna Ekengren**, dietister, Dietistenheten, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, GÖTEBORG: *Kost vid PKU*  
**John Bratel**, övertandläkare och tandsköterska/koordinator **Pia Dornérus**, Mun-H-Center Göteborg: *Munhälsa och munmotorik*  
**Hanna Fälldin**, kontaktperson för unga vuxna med PKU: *PKU-föreningen och Att växa upp med PKU*  
**Gunnel Hagberg**, utredare, Försäkringskassan, Göteborg: *Information från Försäkringskassan*

### Övriga

**Monica Lidbeck** är mödra- och barnhälsovårdspsykolog i Partille. Hon höll på torsdagen strukturerade samtal med föräldrarna. Dessa samtal återges inte i detta nyhetsbrev.

**Lisbeth Högvik**, informationskonsulent, Informationscentrum för ovanliga diagnoser, Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet. Hon informerade om deras verksamhet.

Personal från **Ågrenskas barnteam** berättade om sina erfarenheter av syskonens livsförhållanden, roll och funderingar. Detta återges dock inte här.

**Anders Sandegård**, socionom och assistansansvarig på Ågrenska Assistans, talade om samhällets övriga stöd, detta återges dock inte i detta nyhetsbrev.

Sammanfattningen är sammanställd av **Susanne Lj Westergren**, redaktör Ågrenska.

### Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås  
 Telefon 031-750 91 42  
 Telefax 031-750 91 77  
 E-mail [susanne.westergren@agrenska.se](mailto:susanne.westergren@agrenska.se)  
 Hemsida [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)  
 Redaktör Susanne Lj Westergren

## Innehållsförteckning

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:	2
Kort diagnosbeskrivning - Fenylketonuri (PKU)- 2009	4
Information	5
Historik och genetik kring PKU (uppdatering från 2006)	6
Behandling (uppdatering från 2006)	8
Effekter av PKU och effekter av behandling (uppdaterad från 2002)	10
PKU och Tetrahydrobiopterin - BH4	11
Kost vid PKU	14
Munhälsa och Munmotorik	18
Föreningsinformation	20
Att växa upp med PKU	21
Intervju; Som vanligt, fast lite annorlunda	28
Information från Försäkringskassan (från 2008, med viss uppdatering 2010)	32
Samhällets övriga stöd	35
Länktips	36
Lästips	39
Adresser till föreläsarna	39

## Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås  
 Telefon 031-750 91 42  
 Telefax 031-750 91 77  
 E-mail [susanne.westergren@agrenska.se](mailto:susanne.westergren@agrenska.se)  
 Hemsida [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)  
 Redaktör Susanne Lj Westergren

## Kort diagnosbeskrivning - Fenylketonuri (PKU)- 2009

### Förekomst

Fenylketonuri (phenylketonuria, PKU) ibland benämnd Föllings sjukdom, upptäcktes 1934 av den norske läkaren Asbjörn Fölling. I Sverige föds cirka 5 barn med PKU/år. Totalt har drygt 200 barn med PKU upptäckts sedan man startade PKU-screeningen\* av nyfödda.

\*(Sedan mitten av 60-talet tas PKU-prov på alla nyfödda i Sverige. Avsikten är att hitta barn som har någon av fem ovanliga sjukdomar som inte märks genom tidiga symtom, men där man med tidig behandling kan förhindra att sjukdomen skadar barnet. Dessa sjukdomar är fenylketonuri (PKU), galaktosemi, sköldkörtelhormonbrist, binjurebarkhormonbrist och boitindiasbrist)

### Orsak

PKU orsakas av skador (mutationer) i ett arvsanlag (gen) som ansvarar för produktionen av enzymet fenylalaninhydroxylas (PAH). PAH-genen är en stor gen, belägen på kromosom 12, som kan ha skador på olika ställen.

Sjukdomen innebär en störd nedbrytning av fenylalanin (FA) en livsviktig aminosyra som måste tillföras kroppen. I vissa fall är nedbrytningen otillräcklig, i andra fall fungerar den inte alls. Detta medför ett överskott i kroppen av FA som lagras i blodet och skadar hjärnan. Utan behandling utvecklar barn med PKU en allvarlig hjärnskada. Där sönderdelningen delvis fungerar blir inte skadorna lika stora som när systemet inte fungerar alls. Det finns även andra mer sällsynta störningar.

### Ärftlighet

PKU är en medfödd ärftlig ämnesomsättningssjukdom som drabbar både pojkar och flickor. Den ärvs autosomt recessivt, detta innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en skadad (muterad) gen. Vid varje graviditet med samma föräldrar finns 25 procents risk att barnet får sjukdomen.

### Symtom

Barnen är symptomfria vid födseln, symtom uppstår först när skadan i det centrala nervsystemet är ett faktum, vid ungefär ett halvt års ålder. Det första tecknet på sjukdomen kan vara en speciell lukt på urinen som orsakas av att det utsöndras ökande mängder fenylketoner, en onormal nedbrytningsprodukt från fenylalanin. Utan behandling blir det sedan alltmer uppenbart att barnet har en fortskridande utvecklingsstörning. Svåra kramper tillkommer. Pigmentbildningen störs också och barnet blir mer ljushårigt än sina syskon.

PKU delas in i den **klassiska formen**, där det råder ett totalstopp i omvandlingen av FA och **varianter**, där en viss del av omvandlingen av FA till tyrosin fungerar.

**Behandling**

Ett foster med PKU skadas inte av alltför höga halter av FA, eftersom modern kan ta hand om ämnet innan de skadar barnet. Efter födelsen måste emellertid det sjuka barnet behandlas så tidigt som möjligt för att inte få skador.

**I vår normalkost** ingår mycket mer protein och därmed också mer FA än vi behöver. Hos en frisk person omvandlas FA till tyrosin med hjälp av ett enzym. Tyrosin ingår sedan i bildandet av bl a sköldkörtelhormon, dopamin, adrenalin och melanin. Överskottet bryts ned och utsöndras i urinen. Men patienter med PKU får ett överskott av FA och ett underskott av tyrosin. Överskottet av FA måste därför begränsas via diet, som kraftigt minskar intaget av protein. Dessutom måste patienten få ett tillskott i form av viktiga aminosyror som medicin.

**Dietbehandling;** Den vanligaste behandlingen vid PKU går ut på att begränsa mängden protein i maten så att det precis räcker till nybildningen av eget protein och därmed att ingenting anhopas. Därefter kompletterar man med en särskild kostersättning. Regelbundet matintag är viktigt liksom noggrannhet vid matlagningen. Dietbehandlingen kräver tid, kunskap och omsorg och behöver sannolikt pågå under hela livet.

**Nya behandlingsformer är på gång;** vid vissa genetiska defekter har man de senaste åren testat med att tillföra vissa ämnen för att försöka påverka enzymets förmåga att fungera normalt. Det pågår forskning för att se vilka patienter som genom detta kan få en enklare dietbehandling eller slippa diet helt och hållet.

Det finns **fem PKU-centra** i Sverige; i Göteborg, Stockholm, Lund, Umeå och Uppsala. Här finns det specialinriktade dietister och barnläkare i samarbete med kuratorer, psykologer och laboratorieläkare.

Texten är granskad av Ola Hjalmarson

**Källa;**

Ågrenskas Nyhetsbrev, Nr 198 (2002)

<http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/FenylketonuriPKU%202002.pdf>

Ågrenskas Nyhetsbrev, Nr 270 vuxenperspektivet (2006 )

<http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/PKU.vux.pdf>

Socialstyrelsen (2006 ) <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/fenylketonuri>

## Information

Detta är till vissa delar en uppdatering av de två nyhetsbrev om PKU: nr 198 från 2002 och nr 270 från 2006 (vuxenperspektivet).

## Historik och genetik kring PKU (uppdatering från 2006)

Överläkare Ulrika von Döbeln, chef för PKU-laboratoriet, Karolinska Universitetssjukhuset, Huddinge, inleder med en kort PKU-historik och genetik.

### Historik

- Redan 1908 hade en läkare vid namn Garrod upptäckt, och trodde sig kunna bevisa, att barn kunde skadas av maten de åt.
- 1934 träffade den norske läkaren Asbjörn Fölling två barn med utvecklingsstörning. Barnens mor berättade att barnen, som var sex och fyra år gamla, hade en märklig lukt. När barnens urin analyserades fann Fölling en ansamling av nedbrytningsprodukter (fenylketoner) från aminosyran fenylalanin. Ett år senare förstod Penrose att sjukdomen var ärftlig på ett autosomalt recessivt sätt.
- 1947 var orsaken till sjukdomen klarlagd
- 1951 började man i Tyskland att dietbehandla barn med PKU med fenylalaninfattig kost. Om behandlingen sattes in tidigt i livet, innan några symtom uppkommit, fann man att barnens utveckling blev normal. Två år senare visste man att enzymet fenylalaninhydroxylas saknades helt eller delvis och att detta orsakade sjukdomen.
- 1953 kom man på att FA-enzymet uttrycks i levern
- 1963 utvecklades en enkel analys för att mäta fenylalanin (FA) i blod.
- 1965 började man testa alla nyfödda barn i Sverige för att hitta de barn som hade PKU så att man kunde starta behandling redan i nyföddhetsperioden.

– Men redan fem år tidigare kände man till sjukdomen och kunde börja behandla barnen när de fick symptom, säger Ulrika von Döbeln.

- Cirka fem år senare kunde man konstatera att PKU inte var en enhetlig sjukdom, utan en sjukdom som uppträdde i olika svårighetsgrader.

– Genom metoden ”Tandem mass spektrometri” kan vi mäta både koncentrationen av FA och Tyrosin och mäta kvoten mellan dem och på så sätt mer säkert få fram dem som verkligen har PKU. Vi hittar även de som har en variant av PKU där enzymet PAH (se nedan mer om PAH) inte är så mycket nedsatt i sin funktion, ca 3-4 per år. Dessa barn behöver inte alltid behandling, vilket har lett till ett etiskt dilemma, att få en diagnos som man inte behöver behandling för. I nyföddhetsperioden kan det vara svårt att avgöra om behandling kommer att behövas när barnet blir större. Vi hittar fortfarande nya mutationer och för vissa av dem är det osäkert om vi skall klassificera dem som PKU eller ej.

Tom 2009 har 260 barn med PKU upptäckts via screening.

### **Medfödd ärftlig ämnesomsättningssjukdom**

PKU är en medfödd ärftlig ämnesomsättningssjukdom som drabbar både pojkar och flickor. Sjukdomen innebär att nedbrytningen av fenylalanin, (FA) en livsviktig aminosyra som måste tillföras kroppen, är störd. FA är en av 20 aminosyror som ingår i protein.

– En viss mängd FA behöver vi alla, särskilt när vi växer. Men överskottet måste kroppen kunna bryta ned. Detta sker i normala fall med hjälp av ett enzym, fenylalaninhydroxylas (PAH).

I kroppen finns flera tusen olika enzym, vart och ett med en bestämd uppgift i kemiska reaktioner. PAH är ett protein som också är ett enzym. PAH bryter ner FA med hjälp av BH4

– Vid PKU saknas, i olika utsträckning, vanligen enzymet PAH som behövs för omvandlingen av FA till tyrosin. I omvandlingen behövs också hjälpfaktorn BH4 som bildas från BH2. Om störningen enbart finns i hjälpfaktorerna blir svårighetsgraden av PKU mildare. Men BH4 behövs för en rad andra funktioner i kroppen varför BH4-brist måste behandlas annorlunda. Antingen om PAH-enzymet eller hjälpfaktorerna är störda blir resultatet ett överskott av FA som obehandlat skadar hjärnan på sikt, så att den inte utvecklas som den ska, säger Ulrika von Döbeln.

– Patienter med PKU får ett förhöjt FA och sänkt tyrosin om de inte får behandling. FA måste därför begränsas via diet men patienterna med PKU behöver också tillföras tyrosin (finns i proteinersättningarna), eftersom tyrosinet behövs för syntes av neurotransmittorer i hjärnan och även ingår i bildningen av sköldkörtelhormon. Dieten och proteinersättningen är således PKU-patienternas medicin.

I Sverige testas alla nyfödda barn genom ett blodprov för ett antal medfödda sjukdomar, varav PKU är en. Om ett prov visar positivt resultat startar behandlingen med fenylalaninfattig kost och tillägg av viktiga aminosyror omedelbart. Uteblir behandlingen helt skadas hjärnan och barnen får på sikt en svår utvecklingsstörning och andra neurologiska symptom. Varje år föds fem-sex barn med sjukdomen i Sverige (1:17 000 födda).

### **Hur får man PKU?**

– Bildandet av PAH-enzymet styrs av en bestämd gen på kromosom 12. I genen, som är mycket stor, kan det finnas skador (mutationer) på många olika ställen. Idag känner man till 500 olika mutationer i PAH-genen som orsakar PKU med stora variationer i svårighetsgrad. En del mutationer gör att inget fungerande PAH-enzym bildas, medan andra kodar för ett enzym så att det har en liten resterande aktivitet. Personer med PKU har ärvt en skadad PAH-gen från vardera mamman och

pappan vilka båda är friska anlagsbärare. Friska anlagsbärare har halva funktionen av PAH-enzymet men det räcker för att bryta ned fenylalanin på ett tillfredsställande sätt. En på 70 bär på anlaget.

Mutationerna är olika i olika länder i världen. Sjukdomen är också olika vanligt förekommande. Finland har nästan ingen med PKU. Irland har fler individer med PKU (1:4500) än genomsnittslandet och Sverige också med 1:17000. Det finns lokala mutationer som man kan följa genom folkvandringar och historiker har kunnat ta hjälp av olika mutationers geografiska fördelning för att bekräfta folkförflyttningar.

– Eftersom mamman och pappan vardera har en frisk och en sjuk gen (generna för PAH finns i dubbel uppsättning) är risken att få ett sjukt barn 25 % vid varje graviditet, möjligheten att få ett anlagsbärande barn 50 % och möjligheten att få ett friskt icke anlagsbärande barn 25 % vid varje graviditet. Om en person som har PKU skaffar barn med en anlagsbärande part är risken att få ett sjukt barn 50 % vid varje graviditet. Det här är sannolikhetslära. i verkligheten kan två friska anlagsbärare få exempelvis tre barn där alla har PKU, eller tre barn där ingen har PKU, säger Ulrika von Döbeln.

I och med att det finns så många mutationer som kan orsaka PKU är det svårt att ta reda på om en blivande partner är anlagsbärare.

– För att vara riktigt säker krävs det att man letar igenom hela PAH-genen, vilket är ett stort arbete. Ett annat sätt är att mäta förhållandet mellan FA och tyrosin. I normalfallet ska det finnas mer tyrosin än FA i blodet. Hos anlagsbärare är det vanligtvis tvärtom, säger Ulrika von Döbeln.

## Behandling (uppdatering från 2006)

Behandlingen av PKU går ut på att begränsa mängden protein i maten så att den motsvarar den mängd fenylalanin som man behöver för att bygga in i kroppseget protein.

– På så sätt undviker man att det blir ett överskott av fenylalanin, vilket personen med PKU inte kan bryta ned. För att kroppen ska få tillräckligt med de övriga aminosyrorna, som behövs för proteinsyntes, ges dessa i ett kosttillskott, t ex Aminogran och Maxamum som inte innehåller fenylalanin. Proteinrika produkter innehåller även vitaminer och mineraler. Eftersom sådana produkter måste undvikas måste kroppen tillföras vitaminer och mineraler i tillräcklig omfattning.

Normalnivån FA i blodet hos en frisk person ligger mellan 40-80 mikromol/liter blod. En obehandlad patient med PKU kan ha 2000.

Alla behöver ett visst mått FA för att växa och utvecklas normalt. För litet FA är därför heller inte bra.

– En vuxen med PKU bör ha som mål att ligga under 700 mikromol/liter blod. FA-nivån i blodet varierar, men inte särskilt mycket om inte personen med PKU är sjuk, då FA-värdet kan stiga en hel del.

– När vi blir sjuka eller får en kroppsskada (även operation) signalerar stresshormoner fara och kroppen mobiliserar kraft på olika sätt. En effekt är att kroppen signalerar för fler aminosyror. Fler proteiner än kroppen behöver bryts ned till fria aminosyror och FA anhopas. När faran är över återbildas proteiner som tidigare brutits ned och då kan FA-nivån i blodet istället sjunka.

Tillförs proteiner bara en gång/dag börjar kroppen bryta ned egna proteiner och detta är skälet till att man ska fördela proteinpreparaten så jämnt som möjligt över dygnet. Patienter med PKU som får en riktig behandling får inga symptom.

Behandlingen blir en balansgång mellan för mycket och för litet fenylalanin i maten, där båda avvikelserna måste undvikas. Diet och kostbehandling innebär att man själv måste kontrollera det som kroppen i normala fall sköter själv.

– Som hjälp vid behandlingen görs kontroller för att se vilken nivå fenylalaninet i blodet har. Utifrån dessa kontrollresultat justeras kosten så att man får en önskvärd FA-nivå.

En ny behandlingsmetod är under utveckling. Den riktar sig till de som har mutationer i PAH-genen som har hamnat på en plats som gör att PAH-enzymet kan aktiveras av höga koncentrationer BH4.

– Metoden går ut på att man tillför BH4 i tablettform. Resultatet skulle kunna innebära att den här gruppen patienter med PKU kan äta mer normal mat, säger Ulrika von Döbeln.

### **Behandling under graviditet**

En kvinna med PKU som har för avsikt att bli gravid måste klara en relativt tuff behandling där FA-nivån måste hållas så lågt som under 350 mikromol/liter blod redan innan befruktningen är ett faktum. Detta för att minimera risken att fostret skadas. Vid förhöjt FA tidigt i graviditeten, innan man vet att man är gravid, finns en ökad risk för bl.a. hjärtmissbildningar. Senare i graviditeten bromsas hjärnans tillväxt om fostret badar i alltför höga FA-nivåer.

– Ju längre väntan på graviditeten blir desto jobbigare blir det för kvinnan. När graviditeten väl är ett faktum blir motivationen starkare och det blir lättare att hålla dieten, säger Ulrika von Döbeln. Dessutom blir det successivt lättare att hålla dieten mot slutet av graviditeten eftersom fostret då hjälper till att bryta ned överskottet av FA.

**Vad händer utan behandling?**

Sjukdomen PKU är skadlig för hjärnan om inte dietbehandling startar tidigt med minskat intag av naturligt protein som innehåller FA.

– Om hjärnan påverkas av för mycket FA hindras dess normala utveckling. Ett foster med PKU skadas inte av höga halter av fenylalanin, eftersom moderkakan försörjer fostret med de ämnen det behöver och i rätt omfattning. Efter födelsen måste emellertid det sjuka barnet behandlas så tidigt som möjligt för att inte få skador.

Helt obehandlat kommer barnet med PKU att få en försenad motorik, t ex krypa lite senare och gå lite senare. Dessutom kommer barnet att tala lite senare. Efterhand blir skadorna på hjärnan större och utvecklingsstörningen tydligare och allvarigare, säger Ulrika von Döbeln.

## Effekter av PKU och effekter av behandling (uppdaterad från 2002)

Docent Jan Alm och docent (numera professor) Ola Hjalmarson från Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra i Göteborg, gjorde tillsammans en genomgång av symptom vid PKU och effekter av behandling under familjeveckan 1995, denna sammanfattning är uppdaterad 2002.

Under barnets två första år utvecklas hjärnan mycket snabbt och växer till 80-90 % av sin slutliga storlek. Men först i puberteten har hjärnan vuxit färdigt.

– Därefter sker en långsam ”ombyggnad” resten av livet. Till för inte så länge sedan trodde man att hjärnans utveckling var en färdig process i puberteten och att man därför kunde sluta PKU-dieten då. Nu vet man att det inte är så. Fenylalanin ger de största skadorna under de första 5-6 åren men påverkar hjärnan negativt under hela livet. Därför måste en patient med PKU fortsätta med sin diet resten av sitt liv.

Sjukdomen PKU drabbar bara ett organ i kroppen och det organet är hjärnan.

– Men eftersom de flesta funktioner styrs via hjärnan påverkas nästan allt en människa normalt klarar av att göra. Allt vi ”kan” som vuxna måste hjärnan lära sig och det gör den under tiden som den växer. Om hjärnan påverkas av för mycket FA hindras dess normala utveckling. Ett barn med PKU föds utan skador. Helt obehandlat kommer barnet att få en försenad motorik, t ex krypa lite senare och gå lite senare. Dessutom kommer barnet att tala lite senare.

– Efterhand blir skadorna på hjärnan större och utvecklingsstörningen tydligare och allvarligare.

Av dem som provat att sluta dieten i puberteten har några mått bra, men vissa har mått sämre. De har fått ont i huvudet, blivit skakiga i sina rörelser, fått dålig balans, försämrad reaktionshastighet, sämre minne och inlärningssvårigheter. Individuella skillnader är mycket vanligt. Det finns patienter som tycks tåla mycket höga doser FA utan att påverkas nämnbart. Andra kan få svåra symtom av relativt låga doser FA.

Ola Hjalmarson underströk att de flesta experter anser att behandlingen av PKU bör fortsätta livet ut. Behandlingen av PKU har som mål en frisk och normalutvecklad individ. Livet för patienten ska bli så " normalt " som möjligt.

– Behandlingen blir en balansgång mellan för mycket och för litet fenylalanin i maten, där båda avvikelserna måste undvikas. Diet och kostbehandling innebär att man själv måste kontrollera det som kroppen i normala fall sköter själv.

Som hjälp vid behandlingen görs kontroller för att se på vilken nivå fenylalaninet i blodet har. Utifrån dessa kontrollresultat justeras kosten så att man får en önskvärd FA-nivå.

– Dietist, läkare, psykolog och kurator kan ge råd, stöd, information och hjälp så att effekterna av behandlingen blir så bra som möjligt.

Vilken FA-nivå är då generellt önskvärd?

– Barn med PKU bör ha en FA-nivå i blod på högst 400 mikromol/l åtminstone upp till skolåldern. Den här gränsen är inte magisk på så sätt att ligger man under så blir man frisk och ligger man över en period så blir man sjuk. Kortvarigt förhöjda nivåer tycks inte ge skador, men man ska sträva efter att hålla sig under denna nivå. Under senare delen av uppväxten bör FA-nivån inte överstiga 700. Internationellt finns mycket olika uppfattningar om vilken nivå man bör eftersträva hos vuxna personer med PKU.

## PKU och Tetrahydrobiopterin - BH4

Annika Reims är specialistläkare på Barnmedicin, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. Hon berättar om tetrahydrobiopterin (BH4) och biokemin bakom det hela samt om och särläkemedlet Kuvan® (särläkemedel är ett läkemedel avsedda för sällsynta diagnoser). Här återges det hela bara i korthet. För den som vill läsa mer finns det länkar till mer detaljerad information i slutet av denna text.

### **BH4 och PKU**

BH4 är ett ämne som normalt finns i hela kroppen och behövs vid bildandet av olika ämnen. BH4 behövs bland annat för att kroppen ska kunna använda aminosyran fenylalanin, för att bilda en annan aminosyra som heter tyrosin. Personer med hyperfenylalaninemi (HPA, höga nivåer av fenylalanin i blodet) som vid fenylketonuri (PKU) och tetrahydrobiopterinbrist (BH4-brist), kan inte omvandla aminosyran fenylalanin (finns i proteiner i dieten) till tyrosin på egen hand. Detta leder till en höjning av fenylalaninnivåerna i blodet, vilket kan leda till problem med hjärnan och nervsystemet.

Fenylalanin är en av de åtta essentiella aminosyror kroppen inte själv kan tillverka, utan måste tillföras via kosten.

– 1974 beskrev man BH4 metabolismen (omvandling) för första gången och 1999 beskrevs första PKU patienten som framgångsrikt behandlats med BH4.

Man känner till mer än 450 olika mutationer (störningar) på enzymet fenylalaninhydroxylas (också förkortat PAH), och man har sett att vissa mutationer svarar bättre på BH4. Idag finns ett registrerat särläkemedel som heter Kuvan, det är en syntetisk kopia av det kroppsegna BH4.

### **Hur verkar Kuvan?**

”De höga nivåerna av fenylalanin i blodet beror på problem med att omvandla fenylalanin till tyrosin med hjälp av enzymet ”fenylalaninhydroxylas”. Patienter med PKU har defekta versioner av enzymet och patienter med BH4-brist har låga nivåer av BH4, en ”cofaktor” (red. anm. en ”hjälpfaktor”) som detta enzym behöver för att fungera korrekt. Den aktiva substansen i Kuvan (sapropterindihydroklorid) är en syntetisk kopia av BH4. Vid PKU verkar den genom att förstärka det defekta enzymets verksamhet och vid BH4-brist ersätter det den saknade cofaktorn. Detta bidrar till att återställa enzymets förmåga att omvandla fenylalanin till tyrosin och därigenom sänka nivåerna av fenylalanin i blodet.” (Källa EMA Europa. Red anm. läs mer här: <http://www.ema.europa.eu/humandocs/PDFs/EPAR/kuvan/H-943-sv1.pdf> )

### **Hur vet man att man har BH4 brist?**

För att veta om barnet har en BH4- brist och på så sätt i förlängningen veta om Kuvanbehandling vore effektivt så kan man göra en BH4 belastning. Den går i korthet till så här:

- Man ger en engångsdos av BH4 och följer sedan fenylalanin värdena ett dygn efteråt.
- Man vill se en sänkning med 30 % av fenylalaninvärdet

– Men det är viktigt att alltid ge aminosyrapreparat redan från början även om barnet svarar på BH4.

### **Kostnader och debatten om högkostnadsskyddet**

– Kostnaderna för en vuxen person att behandlas med Kuvan är ca 500 000/år, det är något dyrare än det BH4 som beställs direkt från tillverkaren i Schweiz.

– Vi har inte sett någon biverkan av BH4 behandling (BH4 kan hjälpa till att få rätt form på PAH) och det verkar som att det är de patienter som har en lindrigare form som får bäst effekt av BH4. För de som inte har någon aktivitet alls i PAH (fenylalaninhydroxylaset) så är det rätt säkert att BH4 substitut inte kommer att fungera. I Sverige behandlar vi med doser på BH4 10mg/kilo och dygn, i USA ger man upp till 20mg/kilo och dygn. Ca 30 % svarar på behandlingen. I USA har denna form av behandling varit godkänt i flera år.

- I Göteborg är i dag målsättningen att alla nyfödda (med PKU) skall testas direkt, innan behandlingsstart. Av 26 barn födda 1997 eller senare, är 22 testade. Av dessa behandlas 8 med BH4 och 4 är utan någon behandling alls (tills vidare). Just nu avvaktar vi som sagt TLVs beslut innan vi fortsätter med att testa äldre barn och vuxna. Det kommer att behöva göras studier och uppföljande undersökningar över hela Sverige om man beslutar att Kuvan skall ingå i högkostnadsskyddet.

### **Redaktörens anmärkning**

Här följer några länktips om Kuvan och debatten kring högkostnadsskyddet. Punkterna är uppdaterade under 2010:

- ”Kuvan används för att behandla hyperfenylalaninemi, för höga nivåer av fenylalanin i blodet, hos patienter med den genetiska störningen fenylketonuri (PKU) eller tetrahydrobiopterinbrist (BH4brist)”.  
<http://www.lakemedelsvarlden.se/zino.aspx?articleID=12162>
- För den som vill läsa mer om biokemin bakom BH4 och PKU är det bara att klicka på länken nedan. Där finns bland annat en sammanfattning av den internationella studien som Annika Reims talat om:  
[http://www.bh4.org/BH4\\_Literature\\_list.asp?srch=litbh4pku](http://www.bh4.org/BH4_Literature_list.asp?srch=litbh4pku)
- ”Landstingen bör subventionera läkemedlet Kuvan till en begränsad grupp patienter. Det anser en nybildad expertgrupp (...)”.  
<http://www.lakemedelsvarlden.se/zino.aspx?articleID=13489>

► **Beslutet:** Text hämtat från TLV

### ***Vi beslutar att Kuvan mot HPA inte ska ingå i högkostnadsskyddet***

***Kuvan är ett sär läkemedel för behandling av hyperfenylalaninemi (HPA) hos patienter med den genetiska störningen PKU (fenylketonuri) eller BH4-brist (tetrahydrobiopterinbrist). Idag behandlas dessa patientgrupper med diet.***

*HPA leder till höga värden av fenylalanin i blodet. Detta kan ge negativ påverkan på hjärna och nervsystem. Kuvan bidrar till att sänka nivåerna av fenylalanin.*

*Det är angeläget att behandla höga värden av fenylalanin. Trots detta bedömer vi att kostnaden för läkemedlet är för hög som tillägg till dietbehandling jämfört med att bara behandla med diet. Att rikta subventionen till en begränsad del av patientgrupperna har*

*heller inte varit möjlig.*

*Detta är anledningen till att vi har beslutat att avslå ansökan om subvention för Kuvan.*

*Kuvan kan däremot vara kostnadseffektivt för de patienter som har BH4-brist och där diet inte har någon effekt. Om inga alternativ finns tillgängliga för dessa patienter och Kuvan framstår som ett kostnadseffektivt behandlingsalternativ har landstingen möjlighet att tillgodose behandlingsbehovet inom ramen för ett avtal som träffats mellan stat och landsting.*

[http://www.tlv.se/Upload/Beslut\\_2009/bes091218-kuvan.pdf](http://www.tlv.se/Upload/Beslut_2009/bes091218-kuvan.pdf) och

<http://www.tlv.se/beslut/beslut-lakemedel/avslag/vi-beslutar-att-kuvan-mot-hpa-inte-ska-inga-i-hogkostnadsskyddet/>

## Kost vid PKU

Karina Efring och Johanna Ekengren är båda dietister och jobbar på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. De informerar om kost vid PKU och svarar på frågor.

– I Sverige finns 5 centra som har hand om patienter med PKU, här går både barn och vuxna. De flesta vuxna sköts fortfarande på barnklinik då det saknas vuxenmottagning på flera PKU-centra. På Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus har vi drygt 70 patienter med PKU varav hälften är över 18 år.

### **Kontroller och uppföljning;**

Det gäller att ha tät kontakt de första månaderna, sedan har vi planerade återbesök vid 10 mån ålder, 18 mån ålder och där efter återbesök varje år. Detta kan dock se lite olika ut runt om i landet.

– Vi rekommenderar att fenylalanin mäts i blod 2 ggr/månad, när det har stabiliserats. Om det svajar så kan man behöva ha tätare kontroller, även detta kan se lite olika ut runt om i landet.

### **Vid årskontrollerna tas:**

- Vikt och längd
- Blodprov, med bla vitamin- och mineralstatus
- Matdagbok – näringsvärdesberäkning under tre dagar (görs i Göteborg)
- Neuropsykologiska tester vid 10 mån ålder, skolstart och sedan var 5:e år

### **Livsmedelsanvisning**

– En gång om året skriver vi ut specialprodukter genom Posten Logistik i Västra Götaland och genom Apoteket i övriga landet. De brukar vara för 2-3 månaders förbrukning per uttag. Barn upp till 16 år får dessa så kallade SÄR NÄR produkter/livsmedel till nedsatt pris, man betalar bara 120 kr/uttag. För personer med PKU är det framför allt proteinersättning och lågproteinprodukter som förskrivs.

– Nu finns det lite nya regler när man **fyllt 16 år**, tyvärr ser de olika ut i olika landsting i landet. Kostnaderna kan ligga kring 60-1500

kr/månad. Om man köper liten mängd och inte kommer upp till 1500 och bor i Västra Götaland, så får man betala 50 % av Posten Logistik's pris. Tänk även på möjligheten för vuxna att ansöka om handikappsersättning för ”merkostnader” via försäkringskassan.

### **SÄR-NÄR- Livsmedel för särskilda näringsändamål**

*”Livsmedel för särskilda näringsändamål, ibland förkortat sär-när, skiljer sig från övriga livsmedel på så sätt att de har en särskild sammansättning eller har tillverkats med hjälp av en speciell metod. Dessa livsmedel är avsedda för dem som behöver en speciell kost, till exempel personer vars matsmältning och ämnesomsättning inte fungerar normalt”.*

Läs mer om SÄR-NÄR på <http://www.slv.se/en-gb/Group2/Food-Control/sarskilda-naringsandamal/>

## **Kostbehandling PKU**

### **Lågproteinkost**

Kosten ska vara fattig på fenylalanin (FA), men måste innehålla så mycket fenylalanin att barnet får tillräckligt för att växa och utvecklas, då fenylalanin är en essentiell (livsnödvändig) aminosyra.

Det går inte att ha en helt fenylalaninfri kost eftersom denna aminosyra behövs för att bygga upp kroppen. Proteinet består till 3-5% av aminosyran fenylalanin. Man kontrollerar fenylalanin i blod via blodprov och det är individuellt vilken mängd fenylalanin man tål. Det är viktigt att komplettera med proteinersättning för att uppnå proteinbehovet hos den enskilda individen. Det är viktigt att ta proteinersättningarna i samband med måltiderna, för att utnyttja proteinet på bästa sätt.

En lågproteinkost innehåller proteinreducerade produkter och proteinersättning samt:

- Grönsaker (ej baljväxter)
- Potatis och andra rotfrukter
- Frukt
- Rena sockerprodukter
- Rena fettprodukter

Fler tips på lågproteinprodukter, som inte finns med i livsmedelsanvisningen, kan ni hitta på den danska webbsidan AllergiKost ([www.allergikost.com](http://www.allergikost.com)) och på svenska Allergimat ([www.allergimat.com](http://www.allergimat.com)). Där finns tips på kakor, choklad och alternativ till ost, korv, hamburgare mm. I länksamlingen i slutet på detta nyhetsbrev finns fler tips om kost som är anpassade till personer med PKU.

– För ett barn på 4-år utan PKU, kan ett normalt intag vara 45gr protein/dag. Men ett barn med PKU i samma ålder kanske klarar t.ex. 15gr protein för att inte få ett för högt fenylalninvärde och måste då, komplettera med ersättningar upp till individuellt proteinbehov.

**Proteinreducerade produkter, här från Apoteket**

– Det är dessa produkter vi skriver ut på recept. Bröd är svårt när det gäller förvaring, endast fryst bröd har lång hållbarhet. (*För professionella kolla apotekets kataloger **L-Märkt***)

- |                   |  |
|-------------------|--|
| • Mjölmix         | Semper, Finax  |
| • Specialgryn     | Hammermühle  |
| • Bröd            | Hammermühle  |
| • Smörgåsrån, kex | Hammermühle, Loprofin  |
| • Pasta/Ris       | Loprofin   |
| • PKU-dryck       | Loprofin   |
| • Frukostflingor  | Loprofin   |
| • Äggersättning   | Loprofin (Äggersättningen kan binda ihop en mjuk sockerkaka) |

**Mer tips:** Vissa glutenfria produkter kan fungera för vissa PKU-barn, t. ex. vissa bröd från ex. Fria och Garbo.

### **Mejeriprodukter med lågt proteininnehåll i butik**

– Det finns många mjölkfria alternativ som ofta innehåller lägre mängd protein, men ha koll på om mjölk ersatts med ris- och havrebas oftast med låg proteinhalt eller sojaprotein som däremot har högre proteinhalt.

- Oatly
- Rapsy
- Carlshamns mejeri
- RiceDream
- Yosa

### **”Proteinfrialista”**

Av listan nedan kan man äta ganska fritt:

- Saft, läsk (ej aspartamsötad), måltidsdricka, äppeljuice, vatten
- Sylt, marmelad, honung, fruktmos, socker, sirap
- Smör, margarin, olja (lättmargarin kan innehålla mer protein)
- Bröd, kakor, bullar bakade på proteinlåga mjölmixer, utan tillsats av ingredienser som innehåller protein
- Proteinreducerade specialprodukter
- Stärkelse som maizenamjöl och potatismjöl
- Saftsoppa, saftkräm, nyponsoppa, blåbärssoppa
- Isglass, ”visst godis”
- Salt, kryddor av alla slag
- Ketchup, senap
- Äpple, päron, apelsin, clementin (ej kilovis)
- RAPSYPulver

### **Aspartam E951**

När aspartam bryts ner frigörs bland annat aminosyran fenylalanin, därför bör personer med PKU hålla utkik efter just E951. Alla livsmedel inom EU som är sötade med aspartam skall vara märkta med informationen "Innehåller en fenylalaninkälla".

- E951 är uppbyggd av de två aminosyrorna fenylalanin och asparaginsyra
- En aspartamsötad lightläsk kan innehålla 14 mg fenylalanin/100 ml
- Läs mer på [Livsmedelsverkets webb](http://www.slv.se/sv/grupp1/Markning-av-mat/Tillsatser-i-mat/E-nummernyckeln---godkanda-tillsatser/Sotningsmedlet-aspartam/):

<http://www.slv.se/sv/grupp1/Markning-av-mat/Tillsatser-i-mat/E-nummernyckeln---godkanda-tillsatser/Sotningsmedlet-aspartam/>

– Egentligen innehåller inte produkterna med sötningsmedel så stora mängder E951, men ta för vana att titta på varje produkt.

### Proteinersättning

Proteinersättning ges till huvudmåltiderna och det är bäst om dygnsmängden delas upp på 3-4 ggr/dag. När det ges på rätt sätt så utnyttjas proteinet och fenylalaninet på bästa sätt.

– Barnen brukar verkligen gilla sina proteindrycker, precis som ammande barn gillar sin mammas bröstmjolk, så försök att inte överför era eventuella negativa tankar om proteindryckerna på barnen. Proteinersättningarna innehåller alla aminosyror förutom fenylalanin, dessutom ofta vitaminer, mineraler och ibland även fett och kolhydrater. De är färdig dryck eller pulver som blandas ut med vatten, med eller utan smaksättning. De finns även som tabletter eller kapslar, då utan vitaminer och mineraler, så använder man dessa så måste man komplettera med vitaminer och mineraler också.

### Modersmjölksersättning

Dessa finns som; PKU Anamix Infant, PKU start och Phenyl-free 1

### Proteinersättning för små barn

– En del produkter håller just nu på med att byta namn, så håll ögonen öppna. Det som är bra med namnändringen är att ordet PKU står framför, för att särskilja de olika medfödda ämnesomsättningsjukdomarna. Vi ordinerar pulver eller gelmängden, sedan kan ni ta mindre vätska när ni blandar produkten. Och se att till att barnet får i sig mängden vätska på annat sätt. Ibland är färdigblandade bäst, ibland fungerar pulver bättre, det brukar vara individuellt, och var man är, t.ex. i skolan, hemma eller på resa.

- PKU Gel
- PKU Lophlex Junior Powder
- PKU Anamix Junior Powder
- PKU Anamix Junior LQ
- XP Maxamaid
- Phenyl-free 2

**Proteinersättning för äldre (skolåldern) barn och vuxna**

Det har kommit mycket nytt och i lite tuffare förpackningar.

- PKU Cooler
- PKU Express (ett pulver att blanda själv)
- PKU Lophlex LQ
- PKU Lophlex Advance
- Phlexy-10
- XP Maxamum

**Omega-3-fett**

- Essentiella fettsyror (livsnödvändiga) för att vi skall må bra. Finns framförallt i fisk och skaldjur, men även i vegetabiliska oljor som rapsolja (där kroppen sedan själv bildar EPA och DHA, dock i låg procentandel finns också i linfrön, valnötter och liten mängd i bladgrönsaker)
- Finns tillsatt i vissa proteinersättningar
- Finns inga rekommendationer ännu för vilken dosering man bör ge till barn med PKU
- Läs mer på [Livsmedelsverkets webb](http://www.slv.se/sv/grupp1/Mat-och-naring/Vad-innehaller-maten/Fett/Fakta-om-fett/Omega-3--och-omega-6-fettsyror/): <http://www.slv.se/sv/grupp1/Mat-och-naring/Vad-innehaller-maten/Fett/Fakta-om-fett/Omega-3--och-omega-6-fettsyror/>

*OBS, redaktörens anmärkning: [länkadresser](#) till de flesta företag och produkter som nämns ovan finns i slutet på detta nyhetsbrev.*

## Munhälsa och Munmotorik

Johan Bratel är tandläkare och Pia Dornérus är tandsköterska på Mun-H-Center i Göteborg. De berättar om sin verksamhet, sina erfarenheter och kunskap om personer med PKU

**Vad är Mun-H-Center?**

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskap kring sällsynta diagnoser samt sprida denna kunskap för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar.

**MHC-basen**

– Genom samarbetet med Ågrenskas familjevistelser har vi haft förmånen att träffa många barn med sällsynta diagnoser och kunna samla på oss en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrarna får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Tandläkare och logoped från Mun-H-Center gör under familjevistelsen en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Dessa observationer och uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas. Familjerna bidrar därmed till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd.

– När vi samlat information i vår databas från minst tio personer med en sällsynt diagnos, så sammanställer vi detta och det blir sedan tillgängligt för föräldrar och tandvårdspersonal. Så har er tandläkare behov av information så be honom eller henne att vända sig till oss och även gå in på vår hemsida, [www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se) säger Johan Bratel.

### **Orofaciala/odontologiska symtom och behandlingar för barn med PKU**

– Det ser inte ut att vara några orofaciala problem generellt för barn med PKU. Vi har fram till idag undersökt 27 barn med PKU. Det vi sett är en normal variation på bett och tänder. Kanske skulle man kunna misstänka att det kan finnas en ökad risk för karies på grund av dieten. Normalt ligger man på ett pH på 7 i munhållans saliv och varje gång man äter stiger pH-värdet och risken för karies ökar. Äter man dessutom sött mat och kolhydratrik mat så är den i regel klibbigare och stannar kvar längre i munhållan och det tar längre tid innan pH normaliseras igen. Så det är bra att skölja munnen efter måltid och näringsersättningar.

### **Tand och munvård**

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att barnet slipper få hål i tänderna. Förutom vanlig tandundersökning som skall utföras varje år, bör tandläkaren även kontrollera; käkleder, tuggmuskulatur och även gapningsförmåga som kan vara bra att ha en uppskattning om och mäta genom åren. Även bettutveckling, munhygien och om barnet äter någon medicin, är viktiga aspekter. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies.

Före barnets första besök hos tandvården är det bra om man själv tar kontakt med den aktuella mottagningen och hör sig för om hur stor kunskap som finns där om barnets diagnos. Det är bra att i förväg tala med den tandläkare barnet ska träffa för att ge information om barnet, om det är något särskilt man ska tänka på när man träffar barnet mm. Tandläkaren kan då stämna av med föräldrarna angående diagnos och medicineringar. I de fall det behövs kan man också föreslå att tandläkaren kontaktar barnets behandlande läkare inför besöket, säger Pia Dornéus.

När det gäller munhygien är det viktigt med tandborstning morgon och kväll, barnen behöver extra hjälp och uppmuntran ända upp till 12-årsåldern. En del kan vara hjälpta av eltandborste. Tänderna kan

behöva polering och för många är det bra med plastning av djupa fåror på tuggytorna på nya tänder. När det gäller tandkräm bör alla använda fluortandkräm från det att första tanden kommer fram. Små barn ska bara ha ytterst lite tandkräm på tandborsten, max motsvarande storleken på barnets lillfingernagel. Ibland behövs extra fluor i form av fluortabletter, fluorsköljning eller fluorlackning, men detta ska beslutas på individuell basis för det enskilda barnet.

### **Hur tandvård är uppbyggd**

- Allmäntandvård – tar emot alla patienter. Barn och ungdom har kostnadsfri tandvård till och med året de fyller 19.
- Specialisttandvård – för detta behövs remiss. För barn är det framför allt två typer av specialisttandvård som kan vara aktuellt:
  - Pedodonti – specialiserad barntandvård.
  - Ortodonti – tandreglering
- Sjukhustandvård – tandvård för personer med sjukdom eller funktionsnedsättning som behöver särskilt omhändertagande. Tar hand om vuxna patienter.

Barn- och ungdomspatienter med sällsynta diagnoser är ibland i behov av specialisttandvård som pedodonti och/eller tandreglering. Ofta medverkar pedodontist i utredning, bedömning och terapiplanering av barn och ungdomar med sjukdom eller funktionsnedsättning. Tandbehandlingen kan sedan ske antingen på allmäntandvårdsklinik eller specialistklinik beroende på vilka problem personen har från munnen och vilka individuella behov som finns.

### **Munmotoriska funktionsnedsättningar**

Munnen har betydelse för flera av kroppens viktigaste funktioner såsom andning och förmågan att äta och kommunicera. Om munmotoriken är påverkad kan detta leda till problem i form av ätsvårigheter, talsvårigheter och dregling. Det finns ett relativt stort utbud av olika munmotoriska träningsprogram och träningsredskap som i vissa fall kan förbättra funktionen. Det är logopeders som utreder och behandlar munmotoriska funktionsnedsättningar. Logopeders kan du bland annat träffa på logopedmottagningar, inom habiliteringen och ibland på skolor.

## Föreningsinformation

Hanna Fälldin kom och berättade lite om svenska PKU-föreningen.

”Meningen med föreningen är att erbjuda kunskaper, stöd och hjälp PKU’are emellan. Vi tror att många nu vuxna med PKU inte har medlemskap och många av de frågor som föreningen behöver driva gäller just vuxenfrågor, som t ex ersättning för dyr specialkost och aminosyretillägg. Andra frågor gäller havandeskap och kontakt PKU’ mödrar emellan och hur vuxenvården bäst skall ordnas i samråd med sjukvården”.

### **Detta får du genom medlemskap**

”Vi tror att Du kan ha både nytta och nöje av medlemskap och Ditt aktiva eller passiva stöd behövs också till andra PKU’ares fördel. Hos oss får Du tips om nyheter vad gäller PKU-mat genom vår **tidning Fenylventilen**. Där kan man också läsa om nyheter hämtade från våra grannländers PKU-föreningar, från engelska NSPKU och den europeiska ESPKU föreningen. Vi försöker följa och återge utvecklingen vad det gäller forskningen i världen, framtida behandlingsmöjligheter etc”.

På patientlägren kan Du möta andra med PKU och både ge och få goda råd, och träffa nya vänner. Också anhöriga och andra intresserade är välkomna. Familjemedlemmar får vara medlemmar utan ytterligare avgift, alltså endast en medlemsavgift per familj.

**Liten bra broschyr;** ”Varför kan inte jag äta samma mat som du pappa”. Är ni intresserade så hör av er till PKU’s ordförande; Eva Falk-Carlsson [eva.falkcarlsson@pku.se](mailto:eva.falkcarlsson@pku.se)

– Vi kommer, genom en arbetsgrupp, att ta fram ett startpaket för nyblivna föräldrar. Startpaketet, som skall innehålla bra information på lagom nivå, är tänkt att de olika PKU-centren skall kunna dela ut, säger Hanna Fälldin.

Vill du bli medlem sätter du in 250 kr på postgiro nr 184296 – 2. Och kom ihåg att skriva namn, adress, gärna ditt födelseår och eventuell E-post-adress.

## Att växa upp med PKU

Hanna Fälldin är kontaktperson för unga vuxna med PKU. Hon berättar om sin egen uppväxt med diagnosen PKU och hur hon har det idag.

*Text: Hanna Fälldin och redigering Susanne Ij Westergren*

Den 26 april 1980 åkte min mamma Anne in till Värnamo sjukhus. Efter att ha gått två veckor över tiden hade jag äntligen gett min mamma klartecken till ankomst. Jag var redo att möta världen med allt den hade att erbjuda, och det var i klassiskt PKUmanér en blek liten krabat som äntrade världen.

### **Dags för dagis**

När jag var 16 månader inskolades jag på Sörgårdens dagis i Gislaved. A och O för detta var givetvis ett väl fungerande samarbete mellan mina föräldrar och personalen. Jag har enbart ljusa minnen från min dagistid. Jag tyckte det var roligt att gå till dagis och ansåg att mina dagisfröknar var de bästa av de bästa.

Jag har bara ett fåtal minnen under den här perioden som jag kan knyta till min PKU. Det första är minnet av den sjuksköterska som regelbundet besökte mig på dagis för att ta blodprov. Precis som mina övriga läkarbesök tyckte jag att detta var roligt. Kanske för att jag fick ensam uppmärksamhet för ett tag. Något var det i alla fall som gjorde att jag faktiskt tyckte om de här besöken.

Det andra är minnet av hur jag alltid fick följa med någon av dagisfröknarna till ICA affären för att köpa isglass när det var något barn på dagis som fyllde år. Eftersom de andra ofta bjöds på någon sorts mjukglass av födelsedagsbarnet och detta inte passade mig fick jag i stället fritt välja vilken isglass jag ville ha. Detta kändes lite lyxigt och jag kommer precis ihåg min favoritglass. Det var en röd glass som var utformad som en knuten hand med ett pekfinger som pekade.

### **Mattanten och jag**

Jag har även en stark bild av vår ”mattant” och jag fick ofta vara med i köket och förbereda maten. Inte för att jag hade specialmat, nej vi hade ett rullande schema så att alla barn skulle få hjälpa till i köket, vilket jag tycker är en toppenidé. Jag tror det är väldigt viktigt att barn tidigt får hjälpa till med matlagning och får en uppfattning om vad det är som de faktiskt äter. Jag har så länge jag kan minnas alltid haft stenkoll på vad jag kan och inte kan äta. För mig har det varit viktigt att själv ha kunskap om detta från tidig ålder, eftersom jag annars tror jag skulle ha känt mig väldigt ”handikappad” som person. Mat är en så pass central del av våra liv, och en stor del av vår samvaro kretsar kring mat och umgänge kring mat.

### **En beskyddande storasyster**

Även min två år äldre syster har tagit ett stort ansvar när det kommer till min kost. När jag pratade med henne för några dagar sedan

beskrev hon det i termer av hennes beskyddarroll som syster. Hon talade om för mig att hon alltid vetat att det varit viktigt att hennes lillasyster inte fuskade med maten, men vad eventuellt fusk skulle leda till kommer hon inte ihåg att hon visste. Hon visste dock att jag inte skulle må bra av det. Fair enough, tycker jag!

### **Att inte bli trodd**

Ett minne som har levt sig kvar hos både Emma och min mamma är när Emma kom hem rusandes och förtvivlat förklarade för mina föräldrar att grannfrun inte trodde på henne. Vi hade båda blivit bjudna på fika men jag hade som vanligt tackat nej. Min syster förklarade att jag inte tålde det som bjöds, men grannfrun menade att ”det är nog inte så farligt”. Jag åt inget, så ingen fara skedd, men känslan av att inte bli trodd och inte kunna skydda sin syster var jobbig för Emma. Tilläggas ska att vi inte var äldre än tre och fem år vid den här händelsen. När jag tänker på detta tycker jag det är helt fantastiskt att vi stod på oss och att vi överhuvudtaget hade koll på vad som var ok och vad som inte var ok.

Den här frågan om att inte vara trodd har dykt upp med jämna mellanrum i mitt liv. Det har varit allt från folk som tycker att min ”sjukdomsbild” låter osannolik till lärare som bestämt hävdar att det är en omöjlighet.

### **Muffins och kanelbullar**

Det enda jag känner har skiljt mig från andra barn är att jag alltid har haft mat med mig när jag ska någonstans. Var det kalas hade jag med mig mina egna muffins eller kanelbullar, bjöds det på lunch hade jag med mig min egen version av samma lunch. Min mamma har alltid lagt stor vikt vid att jag ska få så lik mat som alla andra. Bjöds det på spagetti med köttfärssås hade jag med mig min egen spagetti och köttfärssås, bara det att min köttfärssås var gjord på mestadels champinjoner, ytterst lite köttfärs men hade samma färg och var riktigt god. Jag har dock aldrig haft några problem med att jag varit tvungen att ha med mig specialmat. De flesta runt mig har känt till min speciella diet och jag har därför inte behövt ställas inför så många situationer liknande den jag beskrev om min granne.

### **Fokus på rätt mat**

Jag har heller inte känt mig speciellt lockad av alternativen till min dietmat. Eller kanske snarare så här; jag har aldrig lagt fokus på det jag inte kan äta, utan varit nöjd med min mat. Detta kom dock att ändras en del när jag ökade mängden protein, men jag har inga som helst minnen av att det var ett problem när jag var liten. Jag är nog ganska enkel när det kommer till mat. Jag har alltid älskat mat och det är ytterst lite som jag inte tycker om.

### **Mamma har plöjt vägen**

Sedan har jag helt klart haft förmånen att ha en mamma med otrolig uppfinningsrikedom och finess i köket. Ibland funderar jag på om jag

själv skulle klara av att få ett barn med PKU, för jag vet vad det har krävt av mina föräldrar. Jag föddes ju in i det här livet och har därför aldrig testat på något annat. Min familj fick däremot helt och hållet förändra sina liv när jag föddes. Den genomgående känslan när jag tänker tillbaks på mitt liv är att det är min mamma som har gjort grovjobbet. Hon har plöjt vägen och röjt undan hinder. Jag har bara åkt snålskjuts.

### **Att byta skola**

Första och den egentligt enda riktiga motgången jag kan komma ihåg var när vi flyttade från Gislaved till Åhus i Skåne. Detta var 1989 och jag var nio år. Vi hade förberett flytten länge, brevväxlat med de nya klasskamraterna, besökt dem och mamma hade haft kontakt med matbispisningen för att tala om min situation, gett dem information, lagt upp en plan för terminen och noggrant försäkrat sig om att allt skulle fungera. När det så var dags för skolstart backade skolbispisningen. De menade att de inte hade resurser och möjligheter att hjälpa mig med den mat jag behövde. De ville att jag skulle flytta till en annan skola som bättre kunde klara av mina ”behov”.

Jag kommer såväl ihåg detta för jag var med och såg min mamma bryta ihop i tårar. Allt hon hade förberett och ordnat för att min skolstart skulle funka raserades och jag skulle tvingas byta skola nu när jag redan lärt känna flertalet av de tilltänkta klasskamraterna. Detta är ett tillfälle då jag faktiskt kände mig som en belastning och som att jag var ett problem, men med hjälp av den biträdande rektorn ordnade detta upp sig, och jag fick börja skolan som tänkt trots allt.

### **I dag har många dietmat**

Jag har också upplevt en skillnad gällande det här med dietmat under åren. När jag som riktigt liten på dagis och i grundskolan fick hjälp med specialmat upplevde jag mig som relativt ensam om detta. Det var inte så många barn som hade dietmat. Kanske någon med gluten eller någon som av religiösa skäl inte åt griskött etc. Allt eftersom åren gått upplever jag att jag blivit mindre och mindre ensam om mitt behov av specialmat. Det verkar som om det idag är allt fler som har behov av särskild kost av en eller annan orsak. Detta är enbart en observation från min sida. Om det överhuvudtaget ligger i linje med verkligheten vill jag ha osagt, men det känns inte som om folk höjer lika mycket på ögonbrynen idag om det är någon som har något annorlunda på tallriken.

### **Ögonmått och idrott**

Jag har alltid varit idrottsligt aktiv. Jag har provat på det mesta från gymnastik, tennis, orientering och längdåkning till ridning, pingis och boxning. Mitt största intresse har dock varit fotboll och basket där jag även fokuserade mer seriöst. Inom dessa idrotter har jag även deltagit i en rad olika läger som t.ex. Gothia Cup i Göteborg och Basket Camp i Malmö. Precis som i skolan har det funkat bra då min mamma har försett mattanterna med schema över vad de ska laga till mig.

Skillnaden från när jag var liten var att jag nu själv portionerade rätt mängder protein genom ögonmått till skillnad mot några år tidigare då varje proteinrikt livsmedel angavs i noggranna mängder. Men allt eftersom jag blivit äldre, låt säga från 14 års ålder, har jag mer och mer övergivit noggrannhet i form av exakta gram till att övergå i ögonmått, och det har fungerat utmärkt för mig. Det jag dock alltid behövt hjälp med är tillagning av mina specialprodukter som pasta och ris etc.

### **Viktigt att veta varför och att förstå**

När jag gick i högstadiet och gymnasiet tog idrotterna upp nästan varje dag i veckan samt matcher på helgerna. Jag gick vid denna tidpunkt till Sture Sjöblad vid Lunds Universitetssjukhus. Han förklarade på ett jättebra och lättförståligt sätt för mig varför det är extra viktigt med maten när jag tränade så mycket som jag gjorde. Jag är alldeles för nyfiken av mig för att enbart få höra vad och hur jag ska göra. Jag vill veta varför. Jag vill förstå. Jag har faktiskt fortfarande kvar bilden han ritade för att förklara hur saker och ting hänger ihop.

### **Att resa till livet utanför**

Efter gymnasiet var det dags för mig att se mig omkring här i världen. Jag har bott i såväl London som vid Lofoten i Norge under längre perioder. Visst har det varit lite trixigt, men med lite support hemifrån har funkat bra. Jag har alltid börjat med att fylla mina väskor med pasta, mjölk och medicin. Det är egentligen allt jag känner att jag behövt ha med mig. Resten kan man alltid hitta på plats.

Mjölk slutade jag dock att beställa för några år sedan, eftersom jag tycker det finns bra alternativ i handeln. Rismjölk innehåller till och med mindre protein än den receptbelagda mjölken Loprofin som jag tidigare använde. När jag sedan väl kommit på plats i det nya landet har mina föräldrar skickat paket med pasta och medicin när den börjat ta slut. Det har fungerat hur smidigt som helst, och sedan har det bara varit att komplettera med grönsaker från den lokala affären där man för tillfället befinner sig.

Enda stället jag upplevt det lite svårt att hitta grönsaker är Malaysia, där jag var för ett par år sedan. På restauranger var det inga problem att hitta sallader eller grönsaksbaserade rätter, men i affären ekade det tomt på grönsakshyllorna. Tillslut lyckades jag hitta några slags haricots verts liknande livsmedel samt tomater. Problemet var dock att ”bönona” skulle kokas och mitt rum saknade kokmöjligheter. Jag hittade dock en tekokare och det visade sig att det gick utmärkt att tillaga bönona med hjälp av den. Med komplettering av tomater samt frukt fungerade det riktigt ok.

### **Spritkök på balkongen**

Jag ska dock inte påstå att resorna alltid gått som på räls. En av orsakerna att det på senare år gått relativt lätt att resa och bo

utomlands är helt klart att jag med stigande ålder också sänkt kraven på hur strikt jag är med min mat. De första, låt säga, 14 åren av mitt liv gjordes i stort sett inga undantag i min kost och vi var otroligt noggranna med exakta mängder protein av den mat jag åt. Under denna period var givetvis även resorna lite mer komplicerade. Då var det inte bara att åka iväg och förlita sig på att restaurangerna hade hyfsad mat eller hoppas på att affärerna hade bra livsmedel. Här krävdes noggrann planering. Jag kommer så väl ihåg min första semester till Italien med familjen. Ett av de starkaste minnena jag har är just hur vi lagade min mat i spritkök på hotellets balkong.

### **Högskolestudier**

Efter utlandsvistelserna bestämde jag mig för att börja studera igen. Först blev det en termin medie- och kommunikationsvetenskap vid Lunds Universitet. Därefter flyttade jag till Stockholm för att läsa "Personal, Arbete och Organisation". Universitetstiden flöt på väldigt bra. När jag tänker efter är det nog den perioden som varit smidigast om man tänker diettmässigt. Studietiden innebar ett stort personligt ansvar, men även frihet på så sätt att man kunde planera och styra sina dagar till högre grad än när man gick i grundskolan eller när jag senare kom ut i yrkeslivet. Antingen tog jag med mig mat, åt hemma eller hittade något bra alternativ på skolan. Varje lunch serverades alltid en stor buffé på Stockholms Universitet, så det var inga problem att kombinera ihop en bra måltid som passade mig.

2005 var jag färdig med min utbildning till personalvetare. Efter ett tillfälligt timjobb inom vården fick jag mitt första HR-jobb på Fortum i Stockholm.

### **Forskningsprojektet BH4, blev en utmaning**

I februari 2007 började en annan resa i mitt liv. Jag deltog från och med nu i ett "forskningsförsök" gällande en ny medicin, BH4, som eventuellt skulle komma att göra mig helt dietfri. Otroligt spännande kände jag. Jag hade läst om behandlingsmetoden i några år på nätet och äntligen skulle jag få prova på.

Försöket krävde dock att jag åt exakt samma mat och samma mängd mat under hela försöket. Detta för att försäkra oss om att det var medicinen som gav verkan allt eftersom vi höjde dosen, och inte variationen i mat och proteinmängder. Under hela testperioden som kom att pågå till slutet av augusti i år, alltså ca sju månader, tror jag att jag endast ändrade någon detalj i mitt måltidsupplägg två eller tre gånger.

Detta har absolut varit en stor utmaning. För första gången på flera år upplevde jag det faktiskt som lite påfrestande att få ihop min kost med jobbet på Fortum och dessutom den utbildning till friskvårdskonsult som jag påbörjat vid sidan av. Det jag upplevde som jobbigt var att sköta maten då jag var på utbildningar, möten eller andra jobbrelaterade aktiviteter. I en stor del av alla jobb idag förväntas det

att man är social och lunchen är en del av arbetet så att säga. Jag fick lösa detta genom att ta med mig mina lunchlådor till restaurangen vi åt på och be dem värma maten till mig, vilket givetvis gick bra. Detta ledde dock till att det blev stort fokus på min situation, vilket jag inte gillar. När jag var liten hade jag i stort sett samma människor om kring mig hela tiden. De visste redan om min bakgrund och jag behövde således inte förklara speciellt ofta. På jobbet har jag dock upplevt att jag fått förklara mig otroligt mycket och det har flyttat fokus till min sjukdom, vilket jag inte är så förtjust i.

### **Varför kunskap är A och O**

Det är inte bara BH4 försöket som fått mig att reflektera mer kring PKU. Jag har sedan ett år tillbaks läst till friskvårdskonsult på Bosön vid sidan av mitt jobb på Fortum. Överlag så har hela kursen fått mig att fundera på vad det är som får just mig att må bra. Ett delmoment i kursen innebar att man läste till kostrådgivare och detta var något som verkligen fångade mitt intresse. Plötsligt började jag förstå hur saker och ting hänger samman. Det kändes som att någon drog upp rullgardinen, då jag fick nya insikter kring min egen situation. Så här med facit i hand kan jag säga att om BH4 av någon anledning inte skulle fungera för mig känner jag mig relativt säker på att jag kommer gå tillbaks till en striktare diet än vad jag hade innan försöket drog i gång.

Jag har tidigare inte riktigt förstått vad det är som händer i kroppen när man inte sköter dieten som man borde. Efter gymnasiet har jag släppt ganska mycket på min diet och de dagar jag ätit extra mycket protein har jag dessutom skippat att ta min medicin. Jag har tänkt att jag ändå fått i mig protein, så varför ta extra mycket genom medicin? Jag har inte förstått VARFÖR det är viktigt med medicinen ändå, och vad i kroppen som påverkas negativt om man lever på det sättet. Det känns klarare nu och det känns som om en hel del pusselbitar börjar falla på plats.

Som sagt VARFÖR-kunskap är A och O för att jag ska hålla mig motiverad. Detta tror jag är en nyckelfråga; vikten av att finna motivationen hos varje individ. Vissa personer vill bara veta HUR de ska göra och nöjer sig med det, medan andra vill veta VARFÖR. Med andra ord alltid ha i åtanke att varje person är unik och även bör bemötas så inom vården. Jag håller således inte alls med uttrycket; behandla andra så som du själv vill bli behandlad. Jag tror snarare det handlar om att möta varje person utifrån hans eller hennes egen personlighet, önskemål och behov om man ska lyckas. Och det behöver ju inte vara svårare än att ställa frågan HUR?

### **Möjligheter och utmaningar i livets pussel**

När jag så slutligen tänker tillbaks kan jag inte påstå att min PKU har hindrat mig i speciellt många avseenden. Jag har haft bra vänner,

ägnat mig åt de aktiviteter som intresserat mig, haft längre utlandsvistelser samt studerat och arbetat. Om jag ska nämna något som påverkats så är det ett beslut om ett nytt jobb som skulle innebära mycket resor. Detta erbjudande tackade jag nej till delvis för att jag kände det var svårt att kombinera arbetets krav på resbarhet med mitt BH4 försök. Detta är dock ett beslut som jag känner mig nöjd med, då BH4 försöket är mer betydelsefullt för mig än något annat jobb.

Beslutet har även lett fram till att jag nu läser till diplomerad coach, vilket känns väldigt spännande och ligger helt i linje med mina värderingar. Jag är övertygad om att livet kommer att upplevas mycket skönare om man väljer att fokusera på möjligheter och utmaningar i stället för hinder och begränsningar.

Givetvis är mitt livspussel inte komplett än. Just nu är jag 27 år och har fortfarande flera frågor och funderingar. Men det är något som jag anser hör till livet och som dessutom gör det spännande. Hur vore det om man redan innan man kommit halvvägs på livets bana satt inne med svar på livets alla gåtor...?

## Intervju; Som vanligt, fast lite annorlunda

Johan och Erik, 6 och 2 år, är födda med fenylketonuri (PKU) de kommer med till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mellanbroder Carl 5 år, mamma Kristina och pappa Henrik.

Med på intervjun är hela familjen, fast mest leker pojkarna med lego och annat på golvet i lekrummet "Krabban" där vi sitter och pratar.

– Vi känner oss nog som en ganska vanlig familj. Killarna mår ju bra och vi har fin uppbackning av vår dietist och PKU-teamet, säger Henrik.

Alla tre graviditeterna förlöpte normalt med ganska snabba förlossningar, det har varit på vippen att de hunnit in till förlossningen. Det var nog mest när förste sonen Johan föddes som chocken blev störst av att få ett barn med en ovanlig diagnos. När Erik föddes några år senare var de mer beredda att även han kunde ha PKU. Däremellan kom Carl som inte har PKU, men kan vara bärare.

– Några dagar efter vi kommit hem från BB ringde det en äldre läkare hem till oss en morgon vid 8-tiden. Han berättade kort om att det fanns misstankar om ett ev förhöjt blodvärde (FA). Det var inget alarmerande men han ville att vi skulle komma inom någon timme. Jag pressade honom lite på mer information, men det var först när jag berättade att jag själv var läkare som han sa lite mer om misstankarna på att det kunde vara PKU, säger Henrik.

– Vi blev båda lite uppstressade, även om jag tror Henrik tog det lite lugnare. Väl på sjukhuset, någon timme senare, fick vi träffa samme doktor som ringt och en dietist, faktiskt samma dietist som vi fortfarande har kvar, säger Kristina.

De tycker att de blev väl omhändertagna och att de fick bra information, på för dem anpassad nivå. Det gjordes kompletterande utredningar, där av bland annat gentest. Men det tog flera månader innan de fick klart besked om vilken sorts PKU som Johan hade.

– Så första månaderna var lite röriga vi hade inte riktigt förberett hemma utan hade tänkt att vi kunde ta det i lugn och ro när vi fick hem vår baby. Men tiden åts upp av läkarbesök, provtagningar och besök hos dietisten. Dietisten har varit guld värd som hjälpt oss med många konkreta och användbara tips, säger Henrik.

Kristina fortsatte att amma men bara som tillägg, den huvudsakliga näringen fick Johan från sina proteinersättningar/modersmjölksersättningar. Kristina kunde fortsätta äta sin vanliga kost, det var bara Johan som fick kostrestriktioner.

– Johan har alltid varit glad och positiv. Han var redan som bebis fysiskt aktiv och lärde sig tidigt att gå. Han funderar mycket över hur saker och ting hänger ihop och håller reda på både sig själv och oss föräldrar.

När Erik föddes och fick sin diagnos så var omställningen ju redan ordnad på sätt och vis. Hur livet med en baby med PKU var hade Kristina och Henrik redan fått erfarenhet av. Däremot har det varit svårare att ställa in Eriks kost och FA-värden.

– Erik är också en mycket glad kille och nästan mer fysiskt aktiv än Johan. Han är också väldigt påhittig och hittar på många saker att ”fixa och dona med själv”.

Det har varit och är mycket planerande för båda barnen och många Excelark med FA-värden och proteinräkning som fyllts i och kommer att fyllas i för att barnens hälsa, både framtida och nutida, skall bli så optimal som möjligt.

### **Mer om maten**

– När det sedan blev dags för puréer behövde vi mer tid med dietisten. Hon lärde oss om näringslära och att laga rätt sorts mat och gav hela tiden tips för vardagslivet. Tips som gjorde att livet skulle bli smidigare trots all planering som behövs för att ett liv med barn och PKU. Vi har, under alla åren, fortsatt använda den lågproteinkokboken vi fick från början, trots att vi nu börjat laga maträtter från den nya kokboken ”Kokboken - mycket gott med lite protein”, så finns det fortfarande några favoriter kvar i den gamla, säger Kristina.

De har haft bra hjälp av Kristinas mamma som verkligen satt sig in i PKU-maten och som inte varit rädd för att passa barn och bjuda på god mat. Nu när hon gått i pension lagar hon ofta mat för att underlätta livet för familjen. Det blir bland annat specialkorv (på potatis, tomatpuré och kryddor), köttbullar (på glasnudlar) och lite annat smått och gott att frysa in och ha till hands.

När Johan skulle börja på förskolan så visade det sig att det fanns en förskola med en flicka med PKU. Så matbiten fungerade smidigt med god vana från matpersonalens sida.

– Dessutom gjorde vår mycket duktiga dietist en egen matbok för Johan och sedan även Erik. Dessa böcker har fått följa med barnen under förskolan och nu i skolan. Hon har också varit ute på förskolan och i skolan och undervisat personalen både de som lagar och serverar maten, säger Henrik.

Familjen tror att det är viktigt att ge maten ett bra utseende och form även för de små barnen och de har själva alltid försökt ha snarlik mat till hela familjen. Mat där man bara behöver byta ut vissa saker till pojkarna för att alla skall kunna känna att man äter lika. När familjen flyttade föreslog den nya kommunen att barnen skulle placeras på anpassad allergiförskola.

– Vi kände att det skulle bli för stor fixering vid sjukdomar och att barnen skulle få en mer okomplicerad tillvaro på ett vanligt dagis. Dessutom var en hel del av det som våra barn kan äta förbjudet där (t ex tomater). Så vi valde ut några dagis och lade tonvikten på att intervjua kökspersonalen. Så hittade vi ett med en glad och kreativ kokerska som vi till slut önskade och hade turen att få, berättar Henrik.

Nu går Erik kvar där och Johan har börjat 0:an. I hans nya skola fungerar matsituationen bra. Det är ju ganska många barn i dagens samhälle som har olika former av specialkost på grund av allergier och sjukdomar, så Johan sticker inte ut med sin kost. Hans proteinersättning (PKU Cooler) och specialmjölk (PKU-dryck) förvaras i matbepisningens kylskåp.

– Jag får en färdig tallrik av ”tanterna” och min ”Cooler” och så kan jag gå och fylla på med grönsaker från grönsaksbordet, säger Johan, och verkar mycket nöjd med denna lösning.

### **Pojkarna äter frukost hemma.**

– Ja, Johan äter hela frukosten hemma och Erik tar sin proteinersättning ”XP:n” hemma eller i bilen och äter lite påfyllning av frukost på förskolan. Vi har dock periodvis haft lite svårt att få i Erik, och ibland Johan, tillräckligt med kalorier, säger Kristina.

### **Produkter som pojkarna gillar/behöver**

**Vanlig ”köpemat”:** Sempers Lantknäcke, Dafgårds morotsbiff (lite mycket protein, Johan får ta en halv eller  $\frac{3}{4}$  biff), Oatlyglass och ”salta kringlor” av märket ”Schär”, dessa finns bland glutenfria produkter på ”Willy´s”.

**Specialmaten:** Specialpasta Loprofin (spaghetti, penne och fusilli),

**Hemmagjord mat:** Olika varianter på korv (norsk i nya kokboken), pannkakor (receptet i gamla kokboken), köttbullar på glasnudlar, hembakt bröd på Sempers lågproteinmix, pepparkakor, bullar och lussebullar (alla enligt recept i nya kokboken). Generellt sett är pastasås med crème fraîche som grund populärt, t ex broccolisås, men även tomatsåsvarianter. Frukt är annars bästa mellanmålet. Gröt till frukost, både baserade på Maizena och Hammermühle specialgryn, gärna med lite havregryn i för att reglera proteininnehåll och få lite mer konsistens.

### **På kalas**

– Att gå på kalas har hittills gått bra. Innan kalasen frågar vi vad man tänker bjuda på och skall de andra barnen t ex få korv med bröd så skickar vi med korv. När det är tårta brukar Johan istället äta Oatlyglass som de som har kalaset köper eller vi skickar med Johan. Någon gång har vi stekt pannkakor då det istället skulle bjudas på pannkakstårta.

### **På resande fot**

När det gäller resor så har familjen försökt planera utifrån pojkarnas behov och detta innebär att de gärna väljer lägenhetshotell med matmöjligheter och kylskåp.

– Det har fungerat bra hittills. Det man även behöver tänka på är att ha intyg på specialmaten och drycker till tullen och att ha provianten som handbagage. Det händer ju emellanåt att de inlämnade bagaget försvinner och då står man där utan det allra nödvändigaste, säger Henrik.

– Nyligen var Johan med oss till Aten och där bodde vi på hotell. Det gick alldeles utmärkt. Vi åt hela tiden ute och Johan fick hålla sig till sin proteinersättning och grönsaker, grunden låg på potatis. Han vill redan åka tillbaka till Aten för de hade så god ”hemmagjord” pommes frites.

Specialmaten och proteindryckerna får de från apoteket och för två månader åt gången.

– Det blir ganska mycket förpackningar eftersom det är för två personer, så jag har byggt om i garaget och gjort ett matförråd där, säger Henrik.

### **Sjukvårdskontakter**

När det gäller sjukvårdsbesök så blir det ca 2 gånger per år och där har man kunnat samordna barnens besök till samma tillfälle. Dessutom brukar det bli några tillfällen om året som de har kontakt med dietisten, dels i samband med sjukdom, och dels allmänt rörande maten och hur det fungerar.

När pojkarna har infektioner stiger FA-värdet och de är samtidigt i behov av mer kalorier och protein. Vid några tillfällen har de fått söka vård och både Johan och Erik har legat inne när de haft maginfluensa och blivit ganska allmänpåverkade.

**Provtagningen** sköter mest Henrik om. När Johan och Erik är friska och matsituationen fungerar väl så tas blodprover ca varannan vecka. Oftast på helgen för att hinna med det innan barnen börjat äta.

– Proverna ska alltid tas vid samma tidpunkt och vår doktor har tyckt det är bra om det görs på fastande mage. Oftast fungerar det bra, barnen vet hur det går till och att det är viktigt för dem. Samtidigt är barnen inte är överförtjusta över själva blodprovstagandet och det känns lätt att nästan glömma bort, när kosten fungerar väl och de mår bra.

#### **Livet och framtiden**

– Vi ser ljus på framtiden. Barnen är ju så som vi ser det friska, det vill säga de utvecklas helt normalt och med rätt balanserad kost mår de utmärkt. Utmaningen är förstås att barnen hela tiden ska äta sin individuellt optimerade kost och att vi som föräldrar har möjlighet att lägga ner all den tid som behövs för att bidra till det. Detta i samarbete med andra i barnens omgivning såsom dagis, skola, kompisars föräldrar, kompisar m.fl. samt att barnen själv på sikt ska kunna ta ansvaret för sin egen diet.

Information från Försäkringskassan (från 2008, med viss uppdatering 2010)

Gunnel Hagberg/utredare på Försäkringskassan i Göteborg informerar om vilket stöd familjer med barn med funktionsnedsättning kan få från Försäkringskassan.

*Texten är uppdaterad med hyperlänkar 2010. Genom att klicka på de understrukna rubrikerna så kommer du direkt till mer information på Försäkringskassans webbplats. Det går också bra att gå in på [www.forsakringskassan.se](http://www.forsakringskassan.se).*

Inledningsvis lämnas information om organisationen ”Försäkringskassan Sverige”. Försäkringskassan har gjort en stor omorganisation, för att alla skall få samma service och direktiv. Tanken med omstruktureringen har varit att modernisera och möta ny teknik samt kundernas nya krav. Bland annat har Internettjänsterna utökats. Man räknar med att allt fler ärenden enbart eller delvis hanteras via Internet.

### **Stöd för funktionsnedsättning**

När man har barn med funktionsnedsättning kan man ansöka om: Vårdbidrag, Bilstöd och Assistansersättning. Från och med juli det år han/hon blir 19 år kan ungdomar med funktionsnedsättning själva ansöka om handikappsersättning och aktivitetsersättning.

### **Din ansökan**

Ett utredningssamtal tillsammans med en handläggare brukar komplettera den skriftliga ansökan. Till ansökan skall man bifoga ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare. När alla handlingar inkommit tar handläggaren kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal, vilket kan ske på Försäkringskassan, i hemmet eller via telefon. Fr o m årsskiftet 2008 fattas besluten av en beslutsfattare/tjänsteman.

### **Vårdbidrag och merkostnader**

Vårdbidrag kan föräldrar söka för barn mellan 0-19 år om funktionsnedsättning eller sjukdom föreligger, som kräver extra vård och tillsyn och/eller merkostnader. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader. Vid annat samhällsstöd, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj påverkas nivån på vårdbidraget

Exempel på merkostnader;

- Läkemedelskostnader som ryms inom ramen för högkostnadsskyddet.
- Slitage av kläder.
- Extra kostnader för ökat tvättbehov.
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök

### **Vårdbidraget består av fyra olika nivåer (2010),**

- ¼ - 2 208 kronor per månad
- ½ - 4 417 kronor per månad
- ¾ - 6 625 kronor per månad
- 1/1-8 833 kronor per månad

Vårdbidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Bidraget omprövas normalt vartannat år och betalas ut till och med juni det år barnet fyller 19 år.

#### Avslag och omprövning

Får man avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Vid avslag kan ärendet överklagas i Länsrätt, Kammarrätt och Regeringsrätt.

#### Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionsnedsättning medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel. Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

#### Assistansersättning

Assistansersättning-LASS är ett ekonomiskt stöd som ger personer med svåra funktionsnedsättningar rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Personlig assistans kan beviljas av kommunen eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten har ansvaret i de fall där de grundläggande behoven överstiger 20 timmar

#### **Personlig assistans till barn**

För att assistans till barn skall kunna utgå krävs det att vårdbehovet är betydligt större än vad som normalt ingår i föräldraansvaret.

#### Tillfällig föräldrapenning/TP

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bland annat vård av sjukt barn, behandlingsbesök eller kurs av sjukvårdshuvudman, Ersättningen kan utgå maximalt 120 (60+60) dagar/år och barn.

Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov som ger rätt till vårdbidrag. Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig

föräldrapenning för barn med allvarlig sjukdom och en pågående akutbehandling till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs.

För barn som omfattas av **LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade)** gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan utgå upp till 21/23 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Kontaktdagar kan uppbäras till 16 år.

### För unga vuxna gäller:

#### Aktivitetsersättning

- Fr.o.m. det år man fyller 19-29 år
- Om arbetsförmågan är nedsatt eller man behöver förlängd skolgång på grund av funktionshinder
- Är tidsbegränsad längst 3 år i taget

#### Handikappersättning

- Från och med juli de år man fyller 19 år
- Behov av hjälp av annan i den dagliga livsföringen såsom personlig omvårdnad, av- och påklädning, matlagning, hushållsarbete
- Merutgifter
- Skattefri ersättning

#### Mer information

Det finns många bra länkar på Försäkringskassans egen webb. Här har du en översiktlig länksamling med namn "[Alla förmåner](#)".

## Samhällets övriga stöd

Under denna rubrik berättade **Anders Sandegård**, socionom och assistansansvarig på Ågrenska Assistans, om samhällets övriga stöd samt svarade på föräldrarnas frågor, detta återges dock inte här. Söker du information om samhällets stöd så gå gärna in på vår [webbplats under fliken Vägledning](#).

”Vägledning sällsynta diagnoser riktar sig till både professionella och personer som själva har diagnos och deras anhöriga. Kvaliteten på information man hittar idag på Internet varierar. Denna vägledningsfunktion skall verka som en lots för att hitta aktuell och kvalificerad information”. Nedan underrubriker finns att hitta där;

- Arbete och sysselsättning

- Klagomål, ersättning
- Anhörigstöd
- Bidrag och ersättningar
- Hjälpmedel
- Hälso- och sjukvård
- Lagar och styrdokument
- Personligt stöd
- Resor
- Tandvård
- Tolkar

## Länktips

### Diagnosrelaterade:

- **Ågrenskas Nyhetsbrev**, Nr 198 (2002)  
<http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/FenylketonuriPKU%202002.pdf>
- **Ågrenskas Nyhetsbrev**, Nr 270 (2006 )  
<http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/PKU,vux.pdf>
- **Socialstyrelsen** (2006 )  
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/fenylketonuri>
- **Svenska PKU-föreningen** <http://pku.se/Vad/Vad.html>
- **PEKOU**; Här har Henrik Mosén (läkare och pappa till två barn med PKU) ”...försökt att på ett överskådligt och någorlunda begripligt sätt samla information om fenylketonuri (PKU)”. På sajten finns även en riktigt bra länksamling att fördjupa sig i. <http://www.pekou.se/>
- **Varför PKU provet?**  
<http://www.sahlgrenska.se/sv/SU/1/Forlossningsvard/ETT-BARN-AR-FOTT/STORKEN/Vad-ar-PKU-provet/>
- **Rare Link**; en nordisk länksamling för ovanliga diagnoser **om PKU** <http://www.rarelink.se/diagnosedetail.jsp?diagnoseId=86>
- **GenSvar** är en informationsdatabas som vänder sig till sjukvården och allmänheten, och som syftar till att förmedla information om genetiska sjukdomar. GenSvar drivs av Kliniskt genetiska avdelningen vid Karolinska Universitetssjukhuset med hjälp av egna och andra svenska

experter inom området.

Länk till startsidan klicka på; <http://www.gensvar.se/>

- **En blogg; PKU och jag**, Livet som mamma till en liten flicka med PKU. Hittade denna blogg när jag letade efter PKU bröd. Kanske någon ni redan känner till...kanske någon av er?  
[http://blogg.aftonbladet.se/27092;jsessionid=DE3071EB4E387E8B202B196459F4C85D.wlb\\_app3?kid=79168](http://blogg.aftonbladet.se/27092;jsessionid=DE3071EB4E387E8B202B196459F4C85D.wlb_app3?kid=79168)
- **Vad är livsmedel för särskilda näringsändamål?** Med livsmedel för särskilda näringsändamål (ibland kallat sär-när) avses livsmedel som på grund av särskild sammansättning eller tillverkningsmetod skiljer sig från övriga livsmedel och som är särskilt lämpliga för personer som behöver speciell kost.  
<http://www.slv.se/sv/grupp2/Livsmedelskontroll/Sarskilda-naringsandamal-/>

### Produkttips:

- **Apoteket AB**; tips om att gå in på Apotekets webb och klicka på ”För professionell” och leta efter kataloger på L-märkta produkter, [www.apoteket.se](http://www.apoteket.se). *I skrivande stund har apotekets webbplats driftstopp.*

### Företag som producerar proteinersättningar:

- **Nutricia Nordica AB**; har ett brett sortiment av lågproteinprodukter under varumärket Loprofin. Loprofin är avsedd för kostbehandling av medfödda metabola sjukdomar eller andra tillstånd som kan ha behov av lågproteinkost .  
<http://nutricia.se/laagproteinprodukter/>
- **VitaFlo Scandinavia AB**; är ett företag inom speciality pharma, de har många olika inlicensierade produkter, inom originalläkemedel och generika, naturläkemedel, medicin-tekniska produkter samt *medicinska nutritionsprodukter*.  
<http://www.vitaFlo.net/index.php?cID=1>
- **Mead Johnson Nutrition** ett företag inom nutrition för spädbarn och barn. I Skandinavien ligger tonvikten på produkter för barn med födoämnesöverkänslighet som t ex komjölks- proteinallergi, laktosintolerans och sojaallergi samt preparat för prematura barn och barn med reflux (kräkningar). Samtliga produkter distribueras via Apoteket och kan förskrivas på livsmedelsanvisning/licens eller köpas receptfritt. <http://www.meadjohnson.se/>

### Övrigt:

- **Allergikost Danmark A/S**; Bag AllergiKost Danmark står Gurli og Ronald Borgen, ”som har et familiemedlem som har penylketonuri, (PKU)”.

”Når du handler i lav-protein butikken hos Allergikost Danmark, kan du være sikker på, at alle produkter egner sig til dig som har PKU. Alle vores lav-protein varer er udvalgt i tæt samarbejde med Kennedy-instituttet. Når du handler i Allergi-butikken hos Allergikost Danmark, kan du se om produkterne egner sig til dig” [www.allergikost.com](http://www.allergikost.com) .Det koster lite i frakt, men en förälder tipsar om att man hämta på plats om man händelsevis skulle vara i Danmark. Det finns godis också.

- **Dietistbyrån och Allergimat** (..) ”har specialiserat sig på baslivsmedel för olika specialbehov, såsom allergi/intolerans/överkänslighet, PKU, njurinsufficiens etc. Vi har ett visst baslager men tar också hem varor på beställning, utöver det som finns i sortimentet. Privatpersoner och företag/institutioner kan beställa per postorder via [Allergimat.com](http://Allergimat.com) eller handla i butiken (öppet efter överenskommelse). Företag betalar mot faktura, privatpersoner i förskott. Instruktioner hur du gör finns beskrivna”.  
<http://www.allergimat.com/>
- **Oatly** har många produkter baserade på havre, nästa år 2010 kommer de med yoghurt och crème fraiche. Oatlys alla produkter säljs via grossist i Sverige. Det innebär att det är enkelt för din butik att beställa hem våra produkter. Även inom storhushållsmarknaden, d.v.s. restauranger, skolkök, m.fl. ställen så finns hela sortimentet tillgängligt för beställning.  
<http://www.oatly.se/>
- **Rapsy** En serie produkter baserade på palmolja och majsstärkelse som kan användas på samma sätt som produkter av mjölk och soja. Produkterna är ej berikade. På länken ser <http://www.allergimat.com/page.asp?id=320>
- **Carlshamn** mejeri; har flera produkter som är mjölkfria, baserade på havre, ris, soja rapsolja mm  
<http://www.carlshamnmejeri.se/>
- **Rice dream**; de har lågproteinprodukter baserade på ris  
<http://www.tastethedream.com/index.php>
- **Agar-Agar** är ett vegetabiliskt alternativ till gelatin. Agar-Agar är gjort av torkade alger till skillnad från gelatin som är gjort av slakteriavfall från grisar. På denna länk kan du köpa agar-agarflinor;  
<http://shop.textalk.se/se/article.php?id=10703&art=2224892&r>

[ef\\_lp=prisvis](#) Läs om tårter och Agar Agar här;  
<http://tartspecialisten.blogspot.com/2009/11/agar-agar.html> .  
 Det verkade finnas gott om recept med Agar Agar på nätet.

- **Fria Bröd**; företaget som utvecklar och tillverkar glutenfria bageriprodukter sedan 1996. På nedan webbplats kan du hitta deras produkter och vilka affärer som säljer dem  
<http://www.fria.se/>
- **Garbo Food AB**; sortiment består av glutenfria produkter från eget bageri samt försäljning av andra produkter, antingen under Garbos varumärke eller under tillverkarens varumärke. På deras webb kan du se hela deras sortiment.  
<http://garbofood.se/>
- **VitaBite**, proteinlåg snacks med chokladsmak. Enligt dietisterna som föreläste rekommenderas VitaBite inte som energitillskott, utan enbart som godisalternativ till vanlig choklad.  
<http://www.vitaflo.net/index.php?curPage=20&pID=31>

## Lästips

- Ny kokbok med lågproteinkost **"Kokboken - mycket gott med lite protein"**. Finns att köpa via [Svenska PKU-föreningen](#), priset är 300 kr för medlemmar i PKU-föreningen och 425 kr för övriga.
- **Föräldrakraft, en superbra tidning!**  
 "Föräldrakraft vänder sig till föräldrar och andra anhöriga, men även professionella inom offentlig och privat vård, omsorg, skola, myndigheter och organisationer. Vi som arbetar med Föräldrakraft har själva personliga erfarenheter som anhöriga till barn och unga med funktionsnedsättningar. Vi skildrar sorgen och kampen. Men lika viktigt för oss är att beskriva glädjen och möjligheterna. Vi har en mycket nära kontakt med våra läsare, som vi ständigt tar hjälp av vid utformning av nyheter och fördjupningar".  
<http://www.foraldrakraft.se/>

## Adresser till föreläsarna

Verksamhetschef, Ulrika von Döbeln, Centrum för medfödda

metabola sjukdomar, CMMS C271, Huddinge universitetssjukhus,  
141 86 STOCKHOLM  
Tel: 08 - 585 800 00

Professor Ola Hjalmarson, Drottning Silvias barn- och  
ungdomssjukhus, 416 85 GÖTEBORG  
Tel: 031 - 343 40 00

Specialistläkare Annika Reims, Barnmedicin, Drottning Silvias barn-  
och ungdomssjukhus, 416 85 GÖTEBORG  
Tel: 031-343 40 00

Dietisterna Karina Eftring och Johanna Ekengren, Dietistenheten,  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, 416 85 GÖTEBORG  
Tel: 031 - 343 40 00

Mödra- och barnhälsovårdspedagog Monica Lidbeck, Kyrktogets  
vårdcentral, Box 108, Kyrktoget 11  
433 23 PARTILLE

Utredare Gunnel Hagberg, Försäkringskassan, Funktionshinder  
Box 8784, 402 76 GÖTEBORG  
Tel: 010-116 70 85

Övertandläkare John Bratel och tandsköterska/koordinator Pia  
Dornérus, Mun-H-Center, Box 2046, 436 02 HOVÅS  
Tel: 031 - 750 92 00

Informationskonsulent Lisbeth Högvik, Informationscentrum för  
ovanliga diagnoser, Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet,  
Box 400, 405 30 GÖTEBORG  
Tel: 031 - 773 55 80

Kursansvarig Marianne Alexanderson, Specialpedagog AnnCatrin  
Röjvik, Ågrenska, Box 2058, 436 02 HOVÅS  
Tel: 031 - 750 91 00