



## PKU, fenyktonuri , vuxenperspektivet Informationsskrift 270

På Ågrenska arrangeras vuxenvistelser där vuxna med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal vuxna med samma diagnos, i det här fallet PKU, fenyktonuri. En vistelse med vuxna med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2006.

Vuxenverksamheten, som vänder sig till vuxna personer med sällsynta diagnoser, erbjuder en unik möjlighet att träffas, få tillgång till aktuell kunskap, utbyta erfarenheter och reflektera. Under dagarna hålls föreläsningar och diskussioner om funktionshindrets konsekvenser i vardagen, psykologiska och sociala aspekter, samverkan samt information om aktuell lagstiftning. För att illustrera hur problematiken kan se ut att vara vuxen med ett funktionshinder, finns en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen.

Informationsskrifterna publiceras även på Ågrenskas hemsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

Vuxenvistelserna är delvis finansierade av Allmänna arvsfonden.

Följande föreläsare har medverkat vid framställningen av detta nyhetsbrev: Överläkare **Ulrika von Döbeln**, Stockholm, chefsdietist **Ingrid Odenman**, Göteborg, övertandläkare **Jan Andersson-Norinder**, Göteborg, tandhygienist **Anette Carlsson**, Göteborg

## Innehållsförteckning

Medicinska aspekter	3
Hur får man PKU?	4
Behandling	5
Behandling under graviditet	6
Vad händer utan behandling?	6
Mat och vardagsliv	7
Information och rådgivning om tand- och munhälsa	8
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	9
Fredrik, 18 år har PKU	13

## Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås  
Telefon 031-750 91 00  
Telefax 031-91 19 79  
E-mail [nyhetsbrev@agrenska.se](mailto:nyhetsbrev@agrenska.se)  
Hemsida [www.agrenska.org](http://www.agrenska.org)  
Redaktör Jan Engström

## Medicinska aspekter

Överläkare Ulrika von Döbeln, Karolinska Universitetssjukhuset, Huddinge, informerade om medicinska aspekter på PKU. Hon inledde med en kort PKU-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 man 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 fenylalanin-hydroxylas saknades helt eller delvis och att detta orsakade sjukdomen.

☒ **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.

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

☒ Fem år senare, **1970**, kunde man konstatera att PKU inte var en enhetlig sjukdom, utan en sjukdom som uppträdde i olika svårighetsgrader.

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 del 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.

-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 PAH-enzymet eller hjälpfaktorerna är störda blir resultatet ett överskott av FA som obehandlat skadar hjärnan på sikt, så att den inte växer som den ska, sa Ulrika von Döbeln.

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 fyra-fem barn med sjukdomen i Sverige (5/100 000 födda).

## Hur får man PKU?

Ulrika von Döbeln informerade också om orsakerna till PKU.

-Bildandet av PAH-enzymet styrs av en bestämd gen på kromosom 12. I genen, som är väldigt stor, kan det finnas skador (mutationer) på väldigt många olika ställen. Idag känner man till 500 olika mutationer i PAH-genen som orsakar PKU med väldigt stora variationer i svårighetsgrad.

För att ett barn ska kunna få PKU krävs det att barnet ärver en skadad PAH-gen från vardera mamman och pappan vilka båda är friska anlagsbärare och har minst 50 % av normal PAH-produktion.

-Eftersom mamman och pappan vardera har en frisk och en sjuk gen (alla gener 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, ickeanlagsbärande 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, sa Ulrika von Döbeln.

I och med att det finns så många mutationer som kan orsaka PKU är det svårt (och dyrt) 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, sa Ulrika von Döbeln.

## Behandling

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 lite FA är därför heller inte bra.

-Ni som är vuxna med PKU bör ha som mål att ligga under 500 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 jämt som möjligt över dygnet. Patienter med PKU som får en riktig behandling får inga symptom.

Behandlingen blir en balansgång mellan för mycket och för lite 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.

En ny behandlingsmetod är under utveckling. Den riktar sig till de som har en störning i hjälpfaktorn 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, sa 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 300 mikromol/liter blod redan innan befruktningen är ett faktum. Detta för att minimera risken att fostret skadas.

-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, sa Ulrika von Döbeln.

## Vad händer utan behandling?

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

-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 be-

handlas så tidigt som möjligt för att inte få skador, sa Ulrika von Döbeln.

Helt obehandlad 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, sa Ulrika von Döbeln

## Mat och vardagsliv

Chefsdietist Ingrid Odenman, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg, informerade om kostbehandling vid PKU och diskuterade med deltagarna om mat och vardagsliv.

Kostbehandlingen vid PKU har som mål:

- ☒ att förebygga stor FA-ackumulation genom strikt kontroll av intaget av proteiner kombinerat med FA-fritt proteinsubstitut (3-4 ggr/dag i samband med måltid)
- ☒ att åstadkomma normal tillväxt samt att ge tillräckligt med näringsämnen och spårämnen
- ☒ ge en smaklig måltid som är flexibel och anpassad till en modern livsstil

Kombinationen PKU-kost och normalkost kan se lite olika ut beroende på om den ska intas i familjen, i skolan, på arbetet, på restaurang eller vid resor och på semestern. I allmänhet hade deltagarna på vistelsen goda egna erfarenheter hur det fungerade under olika omständigheter.

-Proteinintaget blir större hos vuxna och därmed också intaget av proteinersättningsprodukter. Kan man hålla fenylalaninnivåerna i blod kring 600-700 mikromol/liter blod tycker jag att det är rätt bra. Men det kräver att man fortsätter med regelbundna kontroller.

Ingrid Odenman informerade därefter om nya lågproteinprodukter, näringsinnehåll, proteininnehåll, smak mm

-Vilket preparat man väljer beror mycket på vad man tycker om. Inte alla varumärken innehåller vitaminer, mineraler och spårämnen och i sådana fall måste man komplettera proteinsubstituten med dessa ämnen. Om mineraler ingår i preparatet kan det påverka smaken negativt.

Hela tiden kommer det nya preparat och preparat i nya former. Exempelvis finns det idag proteinsubstitut i tablettform, kapslar och flytande.

-De biokemiska kontroller som görs visar väldigt väl om kosten och medicineringen behöver kompletteras eller ej. Men om man ligger lite högt i FA-värdet kan det också bero på andra orsaker, t ex att man inte fördelar medicinerna över alla måltider.

Ingrid Odenman rekommenderade vanliga kokböcker och recept i tidskrifter när man lagar maten.

-I många fall behöver man göra ganska små förändringar/uteslutningar i recepten för att de ska passa personer med PKU, t ex att ersätta mjölk med PKU-dryck.

## Information och rådgivning om tand- och munhälsa

Övertandläkare Jan Andersson-Norinder och tandhygienist Annette Carlsson, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om tand- och munhälsa.

-Vid många ovanliga sjukdomar och syndrom kan både barn och vuxna ha problem inte bara med tänderna utan också med andra funktioner i munnen, såsom att tugga, svälja, tala och andas. Kunskaperna om de här funktionerna har ökat mycket på senare år, men fortfarande är det mycket som vi inte känner till. Den yrkesgrupp som ofta kan mest om de här problemen är logoped.

Vanliga problem hos vuxna med PKU är karies i större utsträckning än hos vuxna i allmänhet. Det beror på det speciella ätandet/kostbehandlingen och de läkemedel de vuxna måste äta.

-Det finns emellertid mycket man kan göra för att förebygga hål i tänderna. Framför allt bör ni få komma oftare på kontroller hos tandläkare och tandhygienist. För er som är under 20 år är besöken kostnadsfria. Ni andra bör ansöka om att få s k grönt kort, vilket innebär att tandvårds- och sjukvårdskostnader läggs samman upp till max 900 kr/år. Därefter är vården gratis. Prata med er tandläkare om hur man ansöker om grönt kort.



Förutom täta kontroller, vilket är viktigast när det gäller att förebygga karies, så föreslog Jan Andersson-Norinder och Annette Carlsson följande i förebyggande syfte:

- ☒ tandkräm med fluor, sköljning med fluor, gelskena med fluor alternativt fluor-tabletter eller fluortuggummi
- ☒ salivstimuleringspreparat vid muntorrhet
- ☒ munfuktningsmedel om för lite saliv
- ☒ rengöring mellan tänderna med tandtråd eller tandsticka alternativt mellanrumsborste för att förhindra karies och tandköttsinflammation. Val av produkt beror på hur tätt tänderna sitter.

## Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med PKU deltog fem personer, två män och tre kvinnor, i åldrarna 18-34 år i ett erfarenhetsutbyte/diskussion tillsammans med psykolog Gunilla Jaeger och specialpedagog AnnCatrin Røjvik, båda Ågrenska.

Följande är ett urval av synpunkter/erfarenheter som deltagarna lämnade när det gällde skola/utbildning/yrkesliv, boende/vardagsliv/sömn/återhämtning, fritid, socialt liv/familj/vänner samt sjukvård.

Syftet med utbytet och spridningen av erfarenheter är en förhoppning att det kan leda till förbättringar för gruppen vuxna med PKU.

### **Skola, yrkesval och arbetsliv**

Deltagarna anser att de inte låtit sin funktionsnedsättning påverka skolgång, yrkesval eller arbetsliv. Den anpassning, som behövs, är förutsättningar för att ta medicin och äta rätt mat regelbundet. För övrigt krävs inga speciella arrangemang eller kunskaper hos omgivningen.

### Information till omgivningen i skolan och på arbetsplatser

De flesta har valt att berätta i skolan om sin PKU och tycker att de fått bra bemötande.

En deltagare hade tex tillsammans med en klasskamrat som hade glutenallergi, hållit föredrag för sin klass. Alla tyckte det var intressant och bra att få veta. Det kom också flera andra lärare från andra klasser och lyssnade och förmedlade vidare till sina elever, eftersom det var många som undrade varför just de båda åt annorlunda mat. Alla blev nöjda och ingen behövde undra mer.

Någons klasskamrat hade anmärkt på att det utblandade pulvret lukta-  
de illa, vilket enligt deltagarna det faktiskt verkligen gör. Någon hade  
också låtit klasskamrater provsmaka medicinen.

En deltagare hade haft en engagerad hemkunskapslärare, som hon  
verkligen uppskattade, på gymnasiet. De gjorde många goda maträtter  
tillsammans. En annan hade engagerade kockar i skolan, som försökte  
komma på nya och goda rätter. Den omtanken uppskattades verkligen.  
Men motsatsen fanns också. Viss personal verkade fullkomligt oin-  
tresserad och serverade nästan enbart makaroner till skollunchen.

Även på arbetsplatsen kan det vara bra att informera, tyckte de flesta.  
Om en arbetskamrat fixar en gemensam måltid känns det bra om den-  
ne tänker på att det ska finnas något att äta för den som har PKU ock-  
så. För det mesta är det enklast att ta med själv, men det känns ändå  
bra att någon tänker, man blir en i gänget då.

#### Studieinriktning och yrkesval

Funktionsnedsättningen hade inte haft någon inverkan på studieinrikt-  
ning eller yrkesval.

En deltagare drev egen restaurang och pub tillsammans med en släk-  
ting. Naturligtvis kunde det ibland kännas svårt att inte själv få äta den  
mat man lagat till och serverade sina gäster. Arbete i restaurangbran-  
schen är slitsamt för alla, med mycket jobb och sena kvällar. Idag  
hade deltagaren därför övergått till att sköta andra arbetsuppgifter än  
de rent ”matrelaterade”, tex marknadsföring, administration och ar-  
betsledning

En planerade att fortsätta med tekniska studier efter gymnasiet och  
övriga tänkte sig yrken inom förskola eller sjukvård. Några hade redan  
gjort praktik på arbetsplatser inom dessa områden. Inom förskolan  
finns det alltid barn med tex matallergier. Det hade hittills inte varit  
svårt att förklara om maten för barnen. De accepterade ett enkelt svar  
att deltagaren inte kunde äta vissa saker. Vuxna ville ibland ha mer  
omfattande svar.

En deltagare ansåg att när man praktiserade inom sjukvården fick man  
erfarenheter som gav perspektiv på det egna funktionshindret. Man  
insåg att det var många som hade mycket större svårigheter. ”Det stär-  
ker en på ett annat sätt. Jag ser det inte som ett problem.”

#### **Sjukvård**

##### Dietist- och läkarkontakt

Dietisten är den yrkeskategori man har mest kontakt med och samtliga ansåg att tillgång till en kunnig och uppdaterad dietist var mycket viktigt. Flera av deltagarna fick kontinuerlig information från sin dietist om nya produkter och mediciner tex på e-mail.

Bara en deltagare tyckte att hennes dietist inte höll sig riktigt uppdaterad.

De flesta besökte läkare och dietist en gång per år och var nöjda med det. De fick svar på sina frågor. Vissa genomgick psykologtestning vart fjärde år.

För övrigt behövde man inga sjukvårdskontakter på grund av PKU:n, man har inte ont någonstans eller någon övrig påverkan på kroppen.

### Provtagning

Alla tog prover själva, som lämnades in för kontroll av värdena. Beroende på vilken form av PKU man har, lämnar man prover olika ofta, allt ifrån varannan vecka till var tredje månad och till och med var sjätte månad. Det finns ett laboratorium i Lund, ett i Göteborg, ett i Stockholm och ett i Norrland. På Huddinge i Stockholm finns hela databasen. Där har man proverna från alla nyfödda i hela Sverige, på en avdelning för metabola sjukdomar. Övriga fick lämna sina prover till en barnavdelning.

### Primärvård

Men om man behöver söka vård av andra ”vanliga” orsaker, visar det sig att vården generellt saknar kunskap om PKU. Man måste själv informera och säga ifrån tex vilka mediciner man inte kan ta. Visst penicillin, p-piller, smaktillsatser i mediciner kan innehålla ämnen som är farliga vid PKU. En person hade erfarenhet av att vårdpersonal hade aktuell kunskap om PKU. Någon hade varit med om att en läkare kände till PKU som företeelse, men inte kände till behandlingen, utan trodde att alla med PKU utvecklade flerfunktionsnedsättning.

## **Vardagsrutiner, sömn och återhämtning**

### Måltider och medicin

Att ta medicin och äta mat är de viktigaste vardagsrutinerna för att må bra.

Om man inte äter ordentligt och regelbundet får man huvudvärk, kan bli trött och illamående och ibland få koncentrationssvårigheter.

En deltagare tog inte medicin, utan använde bara kostbehandlingen.

En deltagare smått ofta och gjorde sig emellanåt tillagade grönsaksportioner.

Många tyckte att den mat de kunde äta inte var tillräckligt mättande, speciellt inte makaronerna. Man åt och så var man hungrig igen efter

en timme. Alla var eniga om att potatis, tex i form av pommes frites, var det som mättade bäst. Även ris och pizza var bra. Någon hade ett pulver som var mycket mättande och som krävde mycket vätska.

### Sömn

Alla sov bra och tyckte inte att de behövde mer sömn än personer utan PKU. Några kände sig trötta trots att de sov bra, men trodde att det hängde ihop med för lite motion och ibland slarv med maten.

### **Fritid och egen tid**

Flera höll på med fysiska aktiviteter på fritiden såsom styrketräning, simning, vattengympa, ridning, innebandy och långa vandringar. Vid fysisk träning gör man av med mycket energi och måste öka sitt intag av pulver och protein. Någon tyckte att det behövdes kompensera med mera pulver avtagit med åren. För någon hade det varit svårt att hitta en lämplig motionsform. Det kunde bli en promenad då och då. Några gillade att läsa skönlitteratur, medan andra var mer roade av att lyssna på musik.

### **Socialt liv och vänner**

En deltagare från en annan kultur höll sin PKU hemlig för alla, utom den allra närmaste familjen. Han började redan under skoltiden istället kalla sig vegetarian, för att inte riskera att bli mobbad. Han hade aldrig blivit utsatt eftersom ingen fått veta.

Ett par av deltagarna tyckte att det kunde vara lite jobbigt att förklara när man träffade nya vänner. Vännerna blev rädda för att göra fel om de skulle bjuda på något. Men efter en tid insåg de att det inte var så komplicerat och så fungerade det bra.

### Ansvar, självförtroende, förståelse

Genom att ha PKU får man lära sig att ta mycket ansvar för sig själv, sitt födo- och sitt medicinintag. Att lyckas med detta stärker självförtroendet.

Man får även förståelse för andra med liknande funktionsnedsättningar.

Några reflekterade också över svårighetsgraden i sin egen funktionsnedsättning, tänkte på andra som hade det värre, fick lite distans till sig själva och sina svårigheter och andra perspektiv på tillvaron.

## Fredrik, 18 år har PKU

### **Hur är det att vara en ung man och ha PKU?**

-För mig har det inte haft någon stor betydelse att jag har PKU. Det har inte hindrat mig så väldigt mycket när det gäller vad jag vill göra. Eftersom jag har en mild variant av PKU kan jag äta nästan normal kost tillfälligtvis om det skulle behövas, utan att det skulle besvära mig i längden. Idag är det mer en princip sak att jag inte äter kött, fisk och skaldjur, utan håller mig till vegetarisk mat.

### **Har du aldrig varit sugen på att testa att äta vanlig mat?**

Jo, det har lockat mig, men jag har inte gjort det. Men skulle jag gilla vanlig mat så skulle jag inte få äta den och då blir det jobbigt. Då är det bättre att jag inte vet vad jag tycker om vanlig mat.

### **Vad är jobbigast med att ha PKU?**

-Det är nog att man aldrig känner sig riktigt mätt, att man alltid går omkring och känner sig lite hungrig. Tillsammans med vänner och bekanta blir man lite utanför eftersom man nästan aldrig kan äta samma mat. På finare middagar är det svårt att få fram mat som jag kan äta och tycka om och bli mätt på. Det händer att man måste dricka sig mätt. Det är nog lätt gjort att man småäter mellan målen när man har PKU, men det gör inte jag. Min mamma var väldigt noga med att jag inte fick göra det när jag var liten och det har jag glädje av idag. Jag har också haft tur med de skolor jag gått i. Det har aldrig varit några problem med exempelvis maten.

### **Känner du dig annorlunda för att du har PKU?**

-Ja, det gör jag, men det beror inte enbart på att jag har PKU. Jag har alltid uppfattat mig som lite speciell, men det av andra skäl också. Jag är uppvuxen i en teknikfamilj och alltid varit lite av mattenörd. När jag går ut gymnasiet kommer jag att vara klar med 40 poäng universitetsmatte. Jag vet inte hur stor betydelse PKU-sjukdomen har haft, men jag har aldrig känt mig helt "normal", vad som nu menas med det. Men jag lever ändå ett rätt "normalt" liv.

### **Har någonting blivit bättre när det gäller PKU-sjukdomen i och med att du blivit vuxen?**

-Ja, det går att äta mer utan att bli "hög" i FA. Jag har också blivit bättre på att avgöra "var jag ligger" och om jag behöver mer medicin. När jag växte som mest räckte det med att jag lite för mycket för att

det skulle kännas. Så är det inte idag. Nu kan jag t ex ta en extra tallrik fil till frukost utan att det ”känns”.

### **Vilken mat är din favoritmat?**

-Vegetarisk sushi som består av ris och grönsaker. Jag är road av matlagning och lagar gärna den rätten bland många andra.

### **Har du några fritidsintressen som är fysiskt krävande?**

-Jag är scout sedan många år, vilket inte sällan innebär att man går längre sträckor med packning. Det innebär att jag tidigt lärde mig att ta ansvar för min sjukdom, t ex att räkna ut hur mycket och vad jag kunde äta och att jag tog den medicin jag behövde. Jag idrottar också en hel del, just nu håller jag på mycket med freesbee. När jag är fysiskt aktiv blir det mycket svårare att beräkna vad jag behöver. Då medicinerar jag mer på känsla. Om jag ligger lite högt när jag tränat så tar jag lite extra pulver.

### **Hur ser du på framtiden?**

-Jag trycker det ser ganska ljusst ut. Särskilt som en del talar för att jag kommer att kunna vara hjälpt av BH4- behandlingen som håller på att utvecklas. Det kan bli så att jag någon gång i framtiden kan äta några tabletter extra per dag och sedan, i stort sett, äta normalkost, förutom kött.

### **Tror du att ditt val av utbildning, med sikte på särskilda yrken har påverkats av att du har PKU?**

-Nej, det tycker jag inte. Det är nog annat, t ex föräldrarna och deras yrken, som påverkat mig mest i mitt val av utbildning.