

De vereniging

De Nederlandse PKU vereniging is in 1989 opgericht door een aantal ouders van kinderen met PKU. Inmiddels is de vereniging gegroeid tot ruim 400 leden en een flink aantal donateurs. Mede doordat er geld beschikbaar is gekomen van het Fonds PGO kan de vereniging jaarlijks een aantal activiteiten organiseren. Ook is er een website waar veel informatie te vinden is en waarop steeds de nieuwste ontwikkelingen vermeld staan, www.pkuvereniging.nl. Er is in 2002 een Wetenschappelijke Adviesraad (WAR) opgericht die de vereniging op medisch en dieettechnisch gebied van advies voorziet.

Activiteiten van de vereniging

- **kwartaalblad**

De vereniging geeft een kwartaalblad uit, het PKU Magazine. Hierin staan onder andere de medische ontwikkelingen, nieuwe dieetproducten, recepten en activiteiten die door de vereniging worden georganiseerd.

- **jeugdweekend en landelijke dag**

De vereniging organiseert éénmaal per jaar een landelijke dag voor al haar leden. Voor de jeugdleden wordt jaarlijks een weekend georganiseerd.

- **belangenbehartiging**

De vereniging probeert bij o.a. overheid, zorgverzekeraars en de fiscus de belangen van PKU-patiënten zo goed mogelijk te behartigen.

Uw bijdrage

U kunt onze vereniging financieel steunen door lid te worden of een eenmalige gift over te maken. Wilt u lid worden, vult u dan het aanmeldformulier op onze website in.

Wilt u een eenmalige gift doen, dan kunt u dit overmaken op bankrekening 38 37 56 200, Rabobank te Bunnik t.n.v. N.P.K.U.V.

Contactpersonen

De contactpersonen zijn ervaringsdeskundig en adviseren bij diverse vragen. Ze geven praktische tips over het dieet en brengen patiënten en hun ouders in contact met lotgenoten.

Meer informatie?

Meer informatie kunt u vinden op onze website, u kunt ook telefonisch contact met ons opnemen.

Nederlandse PKU vereniging

www.pkuvereniging.nl

Telefoon: 06 22 50 95 03

Email: info@pkuvereniging.nl

Informatiefolder Phenylketonurie (PKU)



Deze folder...

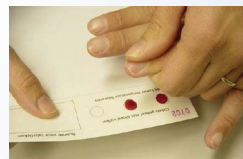
In deze folder treft u informatie aan over Phenylketonurie(PKU) en de behandeling met het phenylalaninebeperkte (eiwitarme) dieet. Daarnaast maakt u kennis met de Nederlandse PKU vereniging (NPKUV). Wilt u na het lezen van de brochure lid van de vereniging worden dan verzoeken wij u om het aanmeldformulier op onze website in te vullen. U kunt ook een aanmeldformulier opvragen via e-mail: info@pkuvereniging.nl

Wat is Phenylketonurie?

Phenylketonurie, kortweg PKU, is een ongeneeslijke, erfelijke stofwisselingsziekte. Het wordt veroorzaakt doordat de lever één bestanddeel van eiwitten, het aminozuur Phenylalanine (afgekort phe, spreek uit als fee) niet of niet voldoende verwerkt. Het aminozuur hoopt zich op in bloed en weefsels en belemmert daardoor de ontwikkeling van de hersenen. Onbehandeld leidt PKU tot een geestelijke handicap. Gelukkig kan PKU, als het tijdig ontdekt wordt, goed behandeld worden met een dieet waardoor mensen met PKU een normaal leven kunnen leiden. Daarom worden alle baby's in Nederland binnen 6 dagen na de geboorte met de hielprik (onder meer) gecontroleerd op een te hoog phegehalte in het bloed. Als bij de baby een te hoog phe wordt ontdekt, wordt hij verwezen naar een van de academische centra in Nederland, waar onderzocht wordt wat de oorzaak van de hoge phe is. Als er PKU wordt geconstateerd, dan wordt meteen met de behandeling gestart. Hyperphenylalaninemie (HPA) is een lichtere vorm van PKU en kan met een minder streng dieet worden behandeld.

De behandeling van PKU

De dieetbehandeling is erop gericht om de ophoping van het aminozuur phe in het lichaam tegen te gaan. Het aminozuur is echter een onderdeel van bijna alle voeding doordat het in al het natuurlijk eiwit zit. Daarom zal de patiënt met PKU zijn leven lang een dieet moeten volgen dat zeer streng beperkt in natuurlijk eiwit. Omdat normaal gesproken middels natuurlijk eiwit veel gezonde eiwitten en andere voedingsstoffen aangeboden worden, krijgt een patiënt met PKU door het eiwitbeperkte dieet veel te weinig gezonde voedingsstoffen binnen. Daarom moet naast de zeer strenge beperking van natuurlijk eiwit, een speciaal phe-vrij preparaat ingenomen worden. Dit phe-vrije preparaat bevat alle aminozuren, vitamines en mineralen die onmisbaar zijn voor de groei van het lichaam en de ontwikkeling van de hersenen. Constante medische controle en begeleiding door een specialist voor Metabole Ziekten (stofwisselingsziekten)



en een gespecialiseerde diëtist is nodig. Daarvoor moet de patiënt regelmatig bloedonderzoek ondergaan: in de meeste gevallen neemt de patiënt thuis bloed af en stuurt dit naar het laboratorium van het academisch ziekenhuis. Soms gebeurt de bloedafname in het ziekenhuis.

Het dieet

Bijna alle voedingsmiddelen bevatten eiwit. In sommige producten zit zoveel eiwit dat deze nooit gegeten mogen worden zoals vlees, vis, kaas, melk, eieren, brood, chocolade, etc. Groente, fruit en aardappelen mogen wel, maar in beperkte mate en tot op de gram nauwkeurig afgewogen. Dagelijks moet de door de diëtist voorgeschreven hoeveelheid phe-vrij aminozuurpreparaat ingenomen worden. Afhankelijk van de phe-concentraties in het bloed wordt de dagelijkse hoeveelheid phe in het dieet vastgesteld in overleg met de diëtist. De sociale en psychische belasting die dit dieet met zich meebrengt is voor de patiënt en het hele gezin vaak groot. Er zal steeds een afweging gemaakt moeten worden tussen de hoeveelheid en samenstelling van het eten dat de patiënt gedurende de dag tot zich neemt. Dit maakt het soms lastig om spontaan ergens te gaan eten of bezoeken af te leggen. Er zal veelal speciaal, afgewogen eten meegenomen moeten worden. Maar met enig overleg en met behulp van de diëtist is een heleboel mogelijk. Het dieet moet levenslang gevolgd worden. Je groeit niet over de ziekte heen. Het is duidelijk dat de acceptatie bij de patiënt van groot belang is. Hierbij is steun uit de omgeving onmisbaar.

Voorlichting

De vereniging wil aan PKU een zo groot mogelijke bekendheid geven en wil direct betrokkenen als familie, schoolleiding, werk, etc. goede voorlichting geven over PKU en wat dat in het dagelijks leven betekent. Ook binnen de vereniging wordt aan voorlichting gedaan middels themadagen waarbij door een expert wordt ingegaan op een specifiek onderwerp. Bijvoorbeeld een workshop voor ouders van pasgeboren PKU patiënten.