
Woordenlijst

Aminozuur

Aminozuren zijn de bouwstenen van eiwitten. Het lichaam maakt zelf veel aminozuren aan, maar andere moeten uit de voeding worden opgenomen: de zogenoemde essentiële aminozuren.

Aminozuurpreparaat

Wordt in dit handboek ook 'preparaat' genoemd. Zie preparaat.

Arts metabole ziekten

Zie metabool arts.

Aspartaam

Een kunstmatige zoetstof die phenylalanine bevat en dus door PKU-patiënten gemeden moet worden. Deze zoetstof staat op voedsel etiketten ook wel vermeld als Nutrasweet[®], Canderel[®] (beide zijn merknamen van zoetstof), E951 (aspartaam) en E962 (aspartaam-acesulfaam).

Behandelend arts

Zie metabool arts.

BH4

BH4 is een andere naam voor tetrahydrobiopterine. PKU wordt veroorzaakt door een gebrek in de werking van het enzym phenylalanine hydroxylase (PAH). Om PAH goed te laten werken, is het co-enzym BH4 nodig.

BMI

Body Mass Index, een getal dat aangeeft of iemand een gezond gewicht heeft, of te zwaar of te licht is. De BMI wordt berekend door het gewicht in kilogrammen te delen door het kwadraat van de lengte in meters.

Calorie

Calorie is een eenheid van energie. De energie die we uit ons voedsel halen, wordt gemeten in kilocalorieën (kcal). Een kilocalorie = 1.000 calorieën. Mensen gebruiken vaak de term calorie terwijl ze eigenlijk kilocalorie bedoelen. Energie kan ook uitgedrukt worden in (kilo)Joules (zie Joule). 1 kcal = 4,2 kJ.

Eiwit

Eiwitten vormen een van de drie belangrijkste groepen voedingsstoffen in ons voedsel: eiwitten, koolhydraten en vetten. Eiwitten bestaan uit aminozuren. Het lichaam heeft eiwitten nodig om te groeien en te herstellen. Veel voedingsmiddelen bevatten eiwit. Producten zoals vlees, vis, eieren, melk en peulvruchten zijn rijk aan eiwitten. Omdat in die eiwitten het aminozuur phenylalanine voorkomt, zijn ze niet geschikt voor PKU-patiënten. Een aminozuurpreparaat zónder phenylalanine voorziet PKU-patiënten van de eiwitten die ze nodig hebben.

Eiwittolerantie

De hoeveelheid natuurlijk eiwit die u kunt eten/drinken zonder uw Phe-waarden te ontregelen. De natuurlijk eiwittolerantie (= Phe-tolerantie) is bij iedere PKU-patiënt anders, en wordt bepaald aan de hand van de phenylalaninewaarden in het bloed.

Energie

Energie is het vermogen van het lichaam om arbeid te verrichten. Arbeid is bijvoorbeeld bewegen, groeien en denken. Het lichaam haalt zijn energie uit de koolhydraten, vetten en eiwitten in het voedsel. Deze energie wordt uitgedrukt in kilojoules (kJ) of kilocalorieën (kcal). 1 kcal = 4,2 kJ.

Energiebalans

Evenwicht tussen energie-inname en energieverbruik.

Enzym

Een enzym is een stof die een bepaalde chemische reactie stimuleert. Enzymen worden soms als helpers beschreven. In het lichaam komen veel enzymen voor.

Essentieel aminozuur

Een essentieel aminozuur kan niet door het lichaam zelf aangemaakt worden en moet dus door ons lichaam uit de voeding worden opgenomen. Phenylalanine is een essentieel aminozuur.

Facilitair bedrijf

Een medisch bedrijf dat hulpmiddelen en producten, zoals dieetpreparaten en soms ook dieetproducten, levert aan patiënten thuis.

Fenylalanine

Zie phenylalanine.

Folaat

Een andere naam voor foliumzuur.

Foliumzuur

Een van de B-vitamines. Zwangere vrouwen wordt aangeraden deze vitamine te nemen om zo aangeboren afwijkingen te helpen voorkomen. Foliumzuur wordt ook folaat genoemd.

Gen

Eenheid van erfelijk materiaal. Genen bevatten erfelijke informatie voor lichaamsprocessen, eigenschappen en instructies voor het aanmaken van chemische stoffen. Kenmerken zoals bloedgroep en haarkleur, maar ook erfelijke aandoeningen liggen op de genen opgeslagen. De genen bevinden zich in alle cellen van het lichaam.

Gram

Een duizendste van een kilo. In de meeste voeding bevat één gram eiwit ongeveer vijftig mg phenylalanine.

Hieiprik

Zie Screening.

Hormoon

Een chemische stof die door het lichaam aangemaakt wordt. Hormonen bevinden zich in het bloed en hebben invloed op de werking van bepaalde cellen en organen.

Internist (gespecialiseerd in PKU)

Zie metabool arts.

Joule

De energie die we uit ons voedsel halen wordt gemeten in kiloJoules (kJ). Een kiloJoule = 1.000 Joules. Energie kan ook uitgedrukt worden in (kilo)calorieën (zie Calorie). 1 kcal = 4,2 kJ.

Kinderarts

Zie metabool arts.

Koolhydraat

Koolhydraten vormen een van de drie belangrijkste groepen voedingsstoffen in ons voedsel: eiwitten, koolhydraten en vetten. Voorbeelden van voedselproducten die veel koolhydraten bevatten, zijn brood, pasta, rijst, groenten, fruit, snoep en suiker.

KUVAN®

Een middel (BH4) dat bij *een deel* van de PKU-patiënten de Phe-waarden kan verlagen.

KUVAN®-belastingtest

Een test waarvoor wordt bepaald óf KUVAN® bij een individuele PKU-patiënt de Phe-waarden verlaagt.

Metabole ziekten

Stofwisselingsziekten (metabolisme = stofwisseling). Een aandoening waarbij de aanmaak of de verwerking van één duidelijk omschreven chemische stof in het lichaam is verstoord, zodat een teveel of tekort aan die stof ontstaat.

Metabool arts

Specialist die PKU-patiënten behandelt in het PKU-centrum. Wordt in dit handboek ook aangeduid met arts metabole ziekten, behandelend arts, internist (gespecialiseerd in PKU) of kinderarts (gespecialiseerd in PKU).

Micromol per liter (µmol/L)

Een maateenheid om de hoeveelheid phenylalanine in het bloed aan te duiden. µmol spreekt u uit als 'mumol' of 'micromol'. Het is één miljoenste van een mol, een bepaalde hoeveelheid moleculen.

Middelomtrek

De omtrek van het middel in centimeters, gemeten tussen de onderste rib en de bovenkant van het heupbeen, ter hoogte van de navel. De middelomtrek zegt iets over de verdeling van het lichaamsvet.

Neotaam

Een kunstmatige zoetstof die phenylalanine bevat, maar die toch door PKU-patiënten gebruikt kan worden omdat er a) heel weinig Phe in neotaam zit en b) neotaam zo'n grote zoetkracht heeft, dat er maar heel weinig van gebruikt hoeft te worden.

PAH

De afkorting van phenylalanine hydroxylase (zie aldaar), een stof die phenylalanine in het lichaam helpt omzetten in andere stoffen. PAH is een enzym.

Phe

De afkorting van phenylalanine.

Phenylalanine hydroxylase

Een enzym dat het lichaam nodig heeft om phenylalanine af te breken. Patiënten met PKU hebben onvoldoende van dit enzym, en kunnen phenylalanine daardoor niet voldoende afbreken en omzetten in tyrosine.

Phenylalanine

Een essentieel aminozuur dat in eiwitbevattende voedingsmiddelen zit. Normaal wordt dit in het lichaam omgezet in tyrosine. Tyrosine speelt een belangrijke rol in het aanmaken van chemische stoffen in de hersenen, de neurotransmitters. Patiënten met PKU kunnen phenylalanine niet of onvoldoende afbreken. De beperkte hoeveelheid phenylalanine die nodig is, verkrijgen zij uit een bepaalde hoeveelheid eiwitbevattende voedingsmiddelen. Als PKU niet behandeld wordt, hoopt phenylalanine zich in het bloed op en dit leidt tot hersenbeschadiging.

Phenylalanineconcentratie

Zie phenylalaninewaarde.

Phenylalaninespiegel

Zie phenylalaninewaarde.

Phenylalaninetolerantie

De hoeveelheid phenylalanine die u kunt eten/drinken zonder uw Phe-waarden te ontregelen. De phenylalaninetolerantie is bij iedere patiënt anders, en wordt bepaald aan de hand van de phenylalaninewaarden in het bloed.

Phenylalaninewaarde

Dit is de hoeveelheid phenylalanine in het bloed, uitgedrukt in micromol per liter. De phenylalaninewaarde wordt ook phenylalaninespiegel of phenylalanineconcentratie genoemd.

Phenylketonurie

Een erfelijke aandoening waarbij het lichaam een tekort heeft aan het enzym phenylalanine hydroxylase, dat nodig is om phenylalanine uit de voeding af te breken. De behandeling begint kort na de geboorte door middel van een speciaal dieet. Artsen raden aan dit dieet het leven lang te volgen. De afkorting van phenylketonurie is PKU.

PKU

Zie phenylketonurie.

PKU-behandelteam

De samenstelling van een PKU-behandelteam kan per PKU-centrum verschillen. Behandelcentra bevatten altijd een gespecialiseerde metabool arts, diëtist en biochemicus. Verder kunnen een verpleegkundige, maatschappelijk werkende, psycholoog en functieassistent deel uitmaken van het team.

PKU-centrum

Academisch ziekenhuis met een PKU-behandelteam.

Preparaat

Bij PKU wordt hiermee het aminozuurpreparaat bedoeld. Dit wordt aan PKU-patiënten gegeven om het natuurlijk eiwit in hun dieet aan te vullen. Het bevat alle essentiële aminozuren (behalve phenylalanine), en daarnaast vitaminen, mineralen en extra tyrosine. Het is een essentieel onderdeel van de behandeling van PKU.

Screening

Bij alle pasgeborenen wordt bloed afgenomen via een hielprik om (onder andere) de phenylalaninewaarde te bepalen. In Nederland wordt het bloed onderzocht op 19 aangeboren stofwisselingsziekten.

Tyrosine

Tyrosine is een aminozuur dat deels uit phenylalanine wordt gemaakt. Het lichaam gebruikt tyrosine om neurotransmitters, hormonen, en huid- en haarkleur aan te maken. Het is een zeer belangrijke stof om normaal te kunnen functioneren. PKU-patiënten kunnen phenylalanine niet in tyrosine omzetten. Ze verkrijgen tyrosine uit het preparaat.

Vet

Vetten vormen een van de drie belangrijkste groepen voedingsstoffen in ons voedsel: eiwitten, koolhydraten en vetten. Vet is een bron van veel energie. Vetten komen vooral veel voor in olie, boter, vet vlees en vis.

Vetzuren

Vetzuren zijn onderdeel van vet. Vetzuren komen in vele vormen voor: verzadigd, enkelvoudig onverzadigd en meervoudig onverzadigd. Verder heb je nog diverse varianten zoals omega-vetzuren, trans-vetzuren en middellangeketen-vetzuren. Afhankelijk van de vorm zijn vetzuren gunstig of minder gunstig voor de gezondheid.