
Wat betekent de diagnose van PKU voor mijn kind en het gezin?

- Uw gevoelens
- Stap voor stap
- Ervaringen delen
- Teamwerk
- PKU uitleggen aan anderen
- Kan ik nog meer kinderen krijgen?
- PKU behandelen: de rol van het gezin

Uw gevoelens

Het kan moeilijk zijn om te accepteren dat uw kind PKU heeft, omdat er uiterlijk niets aan de hand lijkt. Het is verontrustend nieuws dat PKU invloed kan hebben op de ontwikkeling van de hersenen van uw kind. Veel ouders vrezen dan ook het ergste. Woorden zoals *phenylketonurie* en *phenylalanine* zijn moeilijk te begrijpen. Misschien is het in het begin niet duidelijk wat PKU nu precies inhoudt.

Ik was verslagen. Het was echt verschrikkelijk. Het enige wat ik hoorde was 'hersenenbeschadiging'. Ik huilde en huilde. Halverwege het gesprek met de specialist bedacht ik me: ze had me kunnen vertellen dat mijn kind iets heeft waar niets aan gedaan kan worden. Maar toen realiseerde ik me dat ze zei dat we er wél wat aan kunnen doen. Daarna ging het beter. Soms vind ik het nog steeds erg voor mijn dochtertje, maar dat laat ik haar niet merken.

Wanneer de eerste schrik verdwenen is door het goede nieuws dat PKU te behandelen is, voelt u zich misschien overweldigd door de enorme hoeveelheid informatie over het speciale dieet.

De eerste paar dagen of weken kunnen zwaar zijn, vooral als u op een volledige uitleg van PKU hebt moeten wachten. Het is normaal om teleurgesteld, verdrietig en boos te zijn om de situatie.

Misschien maakt u zich ook zorgen om de toekomst van uw kind, om alles wat anders zal zijn en de dingen die uw kind niet zal hebben. De meeste ouders stellen op een gegeven moment de vraag: 'Waarom ik, waarom mijn kind?'

Veel ouders gaan door een rouwproces heen bij het verwerken dat hun kind PKU heeft.

Wanneer u te horen krijgt dat PKU genetisch (erfelijk) bepaald is, kunt u zich zorgen maken over de genen in uw gezin. U kunt zich schuldig voelen omdat u de aandoening doorgegeven hebt. U zult echter ook te horen krijgen dat iederéén wel een aantal defecte genen heeft. Uw kind heeft dus PKU gekregen als gevolg van de zeldzame situatie dat twee mensen met hetzelfde defecte gen elkaar hebben gevonden. Het kan helpen als u uzelf eraan herinnert dat u niet had kunnen voorkomen dat uw kind PKU kreeg en ook dat het niet het gevolg is van iets wat u gedaan hebt.

Stap voor stap

Het leren omgaan met PKU helpt bij het verwerkingsproces. De meeste ouders worden optimistischer als ze zien dat de phenylalaninewaarde daalt en zij het dieet leren hanteren.

In het begin is het normaal om u zorgen te maken of te twifelen of u het wel aankunt. Er is nog voldoende tijd om stap voor stap meer te leren over het dieet voordat uw kind overgaat op vaste voeding. Het duurt meestal een jaar of iets langer voor u met volledig vertrouwen kunt omgaan met PKU.

Ervaringen delen

Tijdens deze eerste periode helpt het dat u regelmatig contact hebt met het PKU-Expertisecentrum. U kunt het beste tijdens de eerste paar weken of maanden beginnen met anderen over PKU te vertellen. Sta familieleden en vrienden toe u waar mogelijk te ondersteunen. Vraag extra ondersteuning (praktisch of psychologisch) als u dit nodig hebt.

Het kan nuttig zijn om met ouders van oudere kinderen te praten over hoe zij het dieet hanteren en ervaren. Het is geruststellend om andere kinderen met PKU te zien die goed groeien en zich goed ontwikkelen. Dit kan helpen meer vertrouwen in de toekomst te krijgen. De Nederlandse PKU Vereniging is de patiëntenvereniging voor PKU-patiënten. De vereniging verzorgt informatie en lotgenotencontact, en komt op voor de belangen van de PKU-patiënt.

Elk jaar in september is de Nederlandse PKU dag. Deze wordt georganiseerd door de Nederlandse PKU vereniging en is toegankelijk voor leden van de vereniging. Voor mensen die het afgelopen jaar een baby met PKU hebben gekregen is een speciale workshop waar u andere 'jonge ouders' kunt ontmoeten en ervaringen kunt delen. De workshop wordt gegeven door een ouder die al veel ervaring heeft.

Teamwerk

Ouders kunnen PKU niet alleen aan. Het is soms moeilijk hulp te aanvaarden bij iets dat simpel lijkt, zoals het voeden van uw kind, maar toch is het van het grootste belang dat u de instructies van het PKU-centrum volgt.

De verstandelijke ontwikkeling van het kind loopt gevaar als het gezin het advies van het PKU-centrum niet kan of wil opvolgen. Het kind krijgt dan niet de kans het dieet goed te volgen. Uit ervaring is gebleken dat kinderen met regelmatige poliklinische controles en bij wie regelmatig het bloed wordt gecontroleerd, zich het beste ontwikkelen.

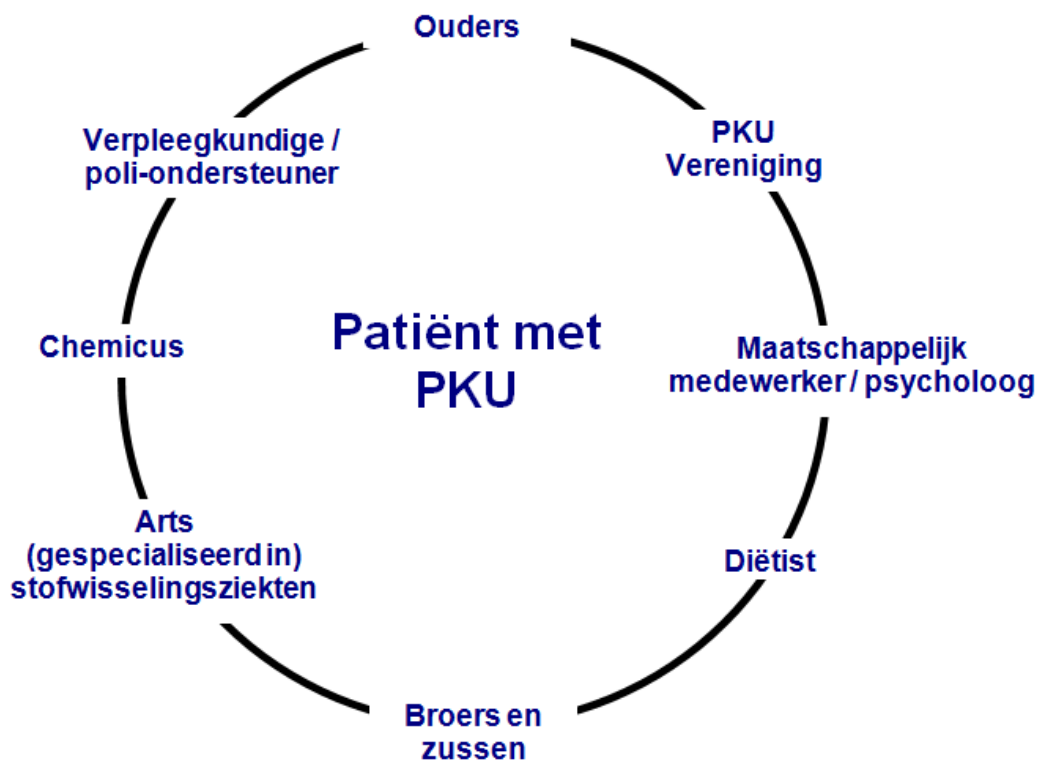
PKU uitleggen aan anderen

Een van de uitdagingen bij PKU is dat weinig mensen er mee bekend zijn, omdat het zo weinig voorkomt. Door de tijd heen zult u manieren vinden om PKU zo eenvoudig mogelijk uit te leggen aan anderen.

Sommige mensen zullen er al snel na de geboorte aan toe zijn om familie en vrienden over de diagnose te vertellen. Maar misschien wilt u hiermee wachten tot u de diagnose en de bijkomende verantwoordelijkheid zelf een plaats hebt gegeven. U kunt anderen over de aandoening vertellen op het moment dat u daar zelf klaar voor bent. (In de hoofdstukken 'Vorbereiding op kinderopvang en school' en 'Voorbeeldbrieven' vindt u meer informatie over het geven van specifieke informatie aan familie, bureu, vrienden, verzorgers, docenten, artsen en anderen.) Op de website van de Nederlandse PKU vereniging is een presentatie terug te vinden voor kinderen op de basisschool Hier wordt heel eenvoudig uitgelegd wat PKU is. Deze kan gebruikt worden voor het houden van een spreekbeurt.

Het kan moeilijk zijn het anderen te vertellen, maar het is belangrijk om dit toch vroeg te doen. De behandeling verloopt het beste als de hele familie op de hoogte is en samenwerkt.

Ik realiseerde me later dat ik het sneller verwerkte door iedereen op te bellen om over PKU te vertellen en hen gerust te stellen. Hoe vaker ik zei: 'Het is oké, zo erg is het niet,' hoe meer ik mezelf geruststelde dat het in orde was.



U zult zien dat u niet alleen staat in het (leren) omgaan met PKU.

Kan ik nog meer kinderen krijgen?

Ouders vragen zich vaak af of ze nog meer kinderen kunnen krijgen. Elk kind van twee dragers heeft een kans van één op vier op PKU. (In hoofdstuk 'PKU: een inleiding' staat uitgelegd hoe PKU geërfd wordt.) Of de ouders dit risico willen nemen, is een persoonlijke beslissing. PKU is goed te behandelen, zodat veel ouders geen reden zien om geen kinderen meer te krijgen.

Als we als eerste een kind met PKU hadden gekregen in plaats van als derde, of als we na haar nog meer kinderen hadden gewild, dan hadden we dat zeker gedaan, zelfs met de wetenschap dat dat kind ook PKU zou kunnen hebben. Na drie of vier jaar zagen we namelijk dat haar leven hetzelfde was als dat van onze andere kinderen. Ze liep en praatte al jong, is atletisch en gewoon een heel lieve meid. Ze is normaal, net zoals de anderen.

PKU behandelen: de rol van het gezin

Als uw kind PKU heeft, is het heel belangrijk dat het behandelplan goed wordt uitgevoerd. Alleen daardoor kan uw kind zich volledig ontwikkelen.

Het PKU-centrum zal u bij elke fase helpen.

Een goede behandeling van PKU houdt het volgende in:

1. Een phenylalaninebeperkt dieet

De hoeveelheid natuurlijk eiwit die in het dieet van uw kind is toegestaan, wordt regelmatig samen met u beoordeeld. Dit wordt gedaan door het eetpatroon, de phenylalaninewaarde en de groei te beoordelen.

2. Dagelijks een aminozuurpreparaat

De hoeveelheid van dit preparaat wordt aan de hand van de behoefte specifiek voor uw kind berekend. U kunt het preparaat geven als poeder, gemengd met een vloeistof of vruchtenmoes, of als kant-en-klaar drankje. Om het beste resultaat te behalen, moet het preparaat op verschillende momenten verspreid over de dag genomen worden.

3. Regelmatige controle van het bloed

De phenylalaninewaarde in het lichaam kan het beste gemeten worden aan de hand van bloedwaarden. Uw PKU-centrum laat u weten hoe vaak het bloed gecontroleerd moet worden. Dit varieert van één keer per week tot één keer per maand.

Zorg ervoor dat u altijd voldoende voorraad hebt van de aminozuurpreparaten, bloedspotkaarten en prikkers! Na bestelling duurt het soms even voor u het in huis hebt.

4. Het bezoeken van de polikliniek

Als de diagnose pas is gesteld, zult u vaak met uw kind naar de polikliniek moeten voor onderzoek, informatie en ondersteuning. Naarmate u meer inzicht en vertrouwen krijgt, zullen de afspraken elkaar minder snel opvolgen. De meeste schoolgaande kinderen met een stabiele waarde bezoeken de polikliniek elke drie tot zes maanden. De frequentie van poliklinische controle wordt individueel vastgesteld. Tussentijds kan er telefonisch overleg zijn, bij vragen of na een bloedcontrole.

5. Het leren omgaan met PKU

Het is heel belangrijk dat u de PKU accepteert en ermee leert omgaan. Dit vergroot het gevoel van eigenwaarde van u én van uw kind. Contact met lotgenoten kan daarbij helpen.

Intussen hebt u waarschijnlijk alle leden van het PKU-centrum ontmoet. Ieder teamlid heeft een specifieke rol in de behandeling van PKU. Hieronder kunt u de namen noteren van de hulpverleners.

Arts metabole ziekten :

Diëtist metabole ziekten :

Verpleegkundige metabole ziekten :

Maatschappelijk werker :

..... :

..... :

..... :