
Nieuwe ontwikkelingen m.b.t PKU

De kennis op het gebied van erfelijkheid en PKU ontwikkelt zich afgelopen jaren snel.

We krijgen steeds meer kennis door de ontwikkeling van technologie. Op het gebied van onze genen (het DNA) weten we steeds meer. Dat betekent dat de ontwikkeling van kennis over zeldzame ziekten zoals PKU ook steeds sneller gaat.

Op het moment van het schrijven van dit hoofdstuk (juni 2019) is een aantal biotech bedrijven actief in het ontwikkelen van mogelijke nieuwe therapieën voor PKU. Onder andere gentherapie en enzymtherapie.

In mei 2019 is in Europa een nieuw geneesmiddel (Palynziq®) geregistreerd door de EMA. De EMA is de Europese instantie die bepaalt of een medicijn mag worden gebruikt in Europa. Op dit moment is nog niet bepaald of dit geneesmiddel in Nederland ook vergoed wordt voor PKU-ers. De PKU vereniging is hier wel mee bezig.

Ook het zelf prikken van een bloedspot gaat mogelijk in de toekomst veranderen. Er wordt door 2 bedrijven momenteel gewerkt aan het ontwikkelen van een apparaat om zelf thuis je bloedwaarde vast te kunnen stellen. Dat zou betekenen dat je binnen een paar uur een uitslag hebt en niet meer dagen hoeft te wachten tot je de uitslag van het ziekenhuislaboratorium krijgt.

Voordat deze nieuwe mogelijkheden ook daadwerkelijk kunnen worden toegepast op PKU patiënten zal waarschijnlijk nog best een aantal jaar duren. Toch is het goed om het hier te benoemen. Via de Nederlandse PKU vereniging wordt u in het kwartaalblad (het PKU Magazine) op de hoogte gehouden.