
Informatie over PKU voor geïnteresseerden

PKU is een stofwisselingsziekte. De meeste mensen hebben nog nooit van PKU gehoord. Dat is niet zo gek, want het is een zeldzame aandoening. Met dit hoofdstuk willen we u in het kort laten kennismaken met PKU. Met deze kennis begrijpt u wat de ziekte inhoudt en waarom het dieet nodig is. Ook kunt u met het speciale dieet rekening houden bij traktaties en bij de maaltijden.

Gezond en toch ziek

Een PKU patiënt wordt ogenschijnlijk als een gezonde baby geboren. Na een paar dagen werd, zoals bij iedere pasgeborene wat bloed afgenomen met een prikje in de hiel, de zogenaamde hielprik. Daarbij werd duidelijk dat er toch iets niet in orde was: de baby heeft PKU en er werd direct gestart met de behandeling: een speciaal dieet. Maar waarom is dit nodig? Wat is er aan de hand?

Wat is Phenylketonurie of PKU?

PKU is een afkorting van Phenylketonurie, een erfelijke stofwisselingsziekte, waarbij de phenylalanine waarde in het bloed te hoog is. Wanneer de behandelingsvoorschriften goed worden opgevolgd (het speciale dieet) kan iemand met PKU als ieder ander kind normaal ontwikkelen.

Wat is phenylalanine voor een stof?

Om deze vraag te beantwoorden, moeten wij u eerst iets over onze normale voeding en de verwerking van de voeding in ons lichaam vertellen. Onze dagelijkse voeding zoals brood, melk(producten), vlees, groenten, aardappelen enzovoort, bestaat uit een aantal verschillende voedingsstoffen: o.a. eiwitten, vetten, koolhydraten, water en vitamines. Ons lichaam gebruikt deze voedingsstoffen als bouwstof, brandstof en reserve. Eiwitten zijn vooral belangrijk als bouwstof. Zij zijn nodig om nieuwe cellen te bouwen en oude cellen te vervangen. Vóóordat de eiwitten als bouwstof gebruikt kunnen worden, moeten ze eerst in de maag en darmen worden verteerd. Eiwitten kunnen we zien als een lange ketting opgebouwd uit vele kralen. Bij de vertering wordt deze lange ketting in stukken geknipt. De kraaltjes die daarbij vrijkomen noemen we aminozuren. Deze aminozuren worden vanuit de darm in het bloed opgenomen. Eén van die aminozuren (kralen) is phenylalanine (meestal afgekort als 'phe'). Phe komt voor in alle voedingsmiddelen die eiwitten bevatten. In een normale voeding zit meer phe dan we nodig hebben.

Wat gebeurt er bij patiënten met PKU?

Bij gezonde mensen wordt het overschot aan phe omgezet in een ander aminozuur: tyrosine. Hiervoor is een enzym nodig. Enzymen zijn nodig voor de stofwisseling om in ons lichaam stoffen te kunnen omzetten in andere stoffen. Ons lichaam heeft heel veel verschillende enzymen nodig.

Bij patiënten met PKU werkt het enzym dat phe in tyrosine moet omzetten niet goed. Er ontstaat een teveel aan phe in het bloed. Een te hoog Phe is schadelijk voor het lichaam, met name voor de hersenen.

De behandeling: het dieet

De oudste behandeling die heel effectief is gebleken is de behandeling met een dieet. Het dieet is zo samengesteld, dat de patiënt van alle voedingsstoffen voldoende, en van phe precies de juiste hoeveelheid krijgt (veel minder dan u en wij). Deze voeding mag beslist niet te veel, maar ook niet te weinig phe bevatten. We spreken van een phenylalanine-beperkt dieet. Dit wordt vertaald tot een hoeveelheid eiwit die dagelijks in het dieet kan worden gebruikt. Omdat in alle eiwitten phe voorkomt wordt bij de praktische uitvoering van het dieet met eiwitten gerekend.

De eerste maanden bestaat de voeding uit een speciale dieetvoeding gecombineerd met borstvoeding of met gewone zuigelingenvoeding. Op latere leeftijd bestaat de voeding voor een deel uit een normaal voedingsmiddelenpakket, aangevuld met speciale eiwitarme dieetproducten. Kaas, vlees, kip vis ,ei en andere producten die veel eiwit en daardoor veel phe bevatten, kunnen meestal helemaal niet worden gebruikt. Van andere producten kunnen kleinere of normale porties worden gegeten. De hoeveelheden moeten vaak gewogen en gemeten moeten. Bijvoorbeeld van aardappelen, rijst, koekjes, chips, etcetera. Voedingsmiddelen die geen eiwit of heel weinig eiwit bevatten zoals bijvoorbeeld fruit, rauwkost en zoetigheid kunnen onbeperkt gebruikt worden. Daarnaast zijn er speciale eiwitarme dieetproducten. Deze vervangen producten die teveel eiwit bevatten, zoals eiwitarme brood, eiwitarme macaroni, eiwitarme biscuit en dergelijke. Deze zijn alleen verkrijgbaar bij daarin gespecialiseerde firma's. Het resultaat is een eiwitbeperkte voeding met precies de juiste hoeveelheid phenylalanine. Het is wel een onvolwaardige voeding: we hebben immers allemaal eiwitten nodig. De tekorten worden opgevangen door een speciaal preparaat. Dit preparaat bevat eiwit zonder phenylalanine en ook vitaminen en mineralen. Deze preparaten moeten een aantal malen per dag worden ingenomen, meestal 3 x per dag. Ze zijn verkrijgbaar via de apotheek of via hierin gespecialiseerde facilitaire bedrijven.

De controles op de polikliniek

Een PKU patiënt moet regelmatig voor controle op de polikliniek terugkomen om te kijken of alles goed gaat en om, indien nodig, het dieet bij te stellen.

Om gezond en normaal op te groeien moet phe waarde niet te hoog en ook niet te laag worden. Deze waarde kan onverwacht ook veranderen zonder dat het dieet gewijzigd is. Zowel groei als ziekte zoals de gewone kinderziekten en een griepje beïnvloeden de phe-waarde. Deze veranderingen in de groei en infecties treden in de eerste levensfase vaker op. Mede daarom moet de phe-waarde in die eerste tijd zo vaak bepaald worden.

Iemand met PKU kan een normaal leven leiden

Ja en nee. Wij hebben al verteld, dat iemand met PKU eigenlijk niet ziek is en net zo gezond en normaal kan opgroeien als iedereen, maar wel met een dieet! Het is niet eenvoudig om je altijd aan het dieet te houden. Denk maar aan schoolreisjes, uitjes van het werk, verjaardagen, logeren, vakantie, kampen enzovoort. PKU kan niet gemakkelijk vergeleken worden met andere ziekten. Bovendien is het een zeldzame ziekte waarvan de mensen in de omgeving vaak weinig of niets begrijpen. Zeker omdat iemand met PKU er gewoon gezond uitziet. Juist daarom is het belangrijk dat u als directe omgeving begrijpt dat het betekent: 'op dieet' zijn en dus veel voedingsmiddelen niet mogen eten, maar verder gewoon met alles mee kunnen doen. U helpt de PKU patiënt enorm, als u én

uw omgeving de praktische problemen met het dieet helpt oplossen zodat er open en eerlijk met PKU omgegaan kan worden.

Het dieet: hoe lang nog?

In de beginjaren (1954) van de PKU behandeling werd het veilig gevonden om op de leeftijd van 4, 6 of 12 jaar of op de volwassen leeftijd te stoppen met de behandeling en het dieet. Later bleek uit onderzoek dat het noodzakelijk is het dieet te blijven volgen om de Phe waarde in het bloed laag te houden. Recent zijn echter nieuwe behandelmogelijkheden beschikbaar gekomen die nu nog niet voor iedere PKU patiënt geschikt zijn, maar in de naaste toekomst worden ook behandelingen verwacht die het dieet zullen verruimen of zelfs overbodig kunnen gaan maken.

Het dieet: de praktijk

In het schema onderaan vindt u voorbeelden van dranken, tussendoortjes en maaltijden voor een PKU patiënt. De hoeveelheid eiwit verschilt per patiënt, maar u hebt dan wel een indruk wat onbeperkt kan worden gegeten en gedronken en wat in afgepaste hoeveelheden.

Tot slot

We hebben u in grote lijnen wegwijs gemaakt in de wereld die PKU heet. Toch kan het zijn dat er weer nieuwe vragen bij u opkomen. Ook de patiëntenvereniging (www.pkuvereniging.nl) kan helpen met praktische vragen.

	Vrij toegestaan	In afgepaste hoeveelheden
dranken	Water Limonade (bereid van limonadesiroop* of rozebottelsiroop) Frisdrank (geen lightsoorten*!) Appelsap Thee, icetea* Zwarte koffie Bouillon	Eiwitarmede melkdrank
versnaperingen	Fruit Rauwlost zoals tomaatjes, wortel, komkommer Snoep (geen chocolade, geen drop, niet suikervrij*) Eiwitarmede koekjes en - biscuit Sorbetijs op fruitbasis Limonade-ijslolly	Biscuit, koekjes, drop, chips, ontbijtkoek
broodmaaltijden	Eiwitarm brood Eiwitarmede crackers	Rijstwafel, cracker
	Margarine, halvarine, kruidenboter, mayonaise	
	Zoet beleg (geen chocolade geen pindakaas)	chocoladebeleg
	Fruit en rauwkost	
Warme maaltijd	Bouillon (van een blokje of zelf getrokken, vlees eruit zeven)	Soep (vlees eruit zeven)
	Rauwkost	Groente
	Eiwitarmede rijst en eiwitarmede pasta	Aardappel (gekookt en gebakken en als puree zonder melk)
	Eiwitarmede pizza	rijst
		pasta
	Fruit	
	Appelmoes, compote, fruitsorbetijs	

*) de zoetstof aspartaam is niet toegestaan voor patiënten met PKU. Andere zoetstoffen, zoals acesulfaam K, sorbitol, sacharine en Stevia zijn wel toegestaan. Lees de verpakking goed!