

Fenylketonuri

Fenylketonuri är en medfödd sjukdom som innebär att kroppen har nedsatt förmåga att bryta ned aminosyran fenylalanin. Fenylalanin finns i proteiner i maten. Utan behandling leder sjukdomen till skador i hjärnan och symtom som intellektuell funktionsnedsättning och epilepsi. I Sverige ingår fenylketonuri i screeningen av nyfödda. Det gör att behandlingen påbörjas tidigt och skador och symtom kan förebyggas.

Fenylketonuri (PKU) är ärftligt. I Sverige föds det cirka fem barn om året med sjukdomen.

SYM TOM

Fenylketonuri har olika svårighetsgrad. En del med sjukdomen tål en viss mängd protein utan att nivåerna av fenylalanin blir så höga att hjärnan skadas. Andra får för höga nivåer av fenylalanin av ytterst lite protein.

Vid födseln har barn med fenylketonuri inga symtom. Utan behandling brukar de första symtomen märkas när barnet är några månader upp till ett halvt år. Ett tidigt tecken kan vara att urinen har en speciell lukt. Lukten kommer från fenylketoner, en nedbrytningsprodukt från fenylalanin som normalt inte bildas.

Under det första året brukar det märkas att barnets utveckling är påverkad. Efter hand kan de skador som uppstår i hjärnan leda till beteendevikelser, psykiska symtom och svår intellektuell funktionsnedsättning. En del får svårbehandlad epilepsi. Sjukdomen leder också till brist på pigmentet melanin och barnen kan få ljus hud och ljust hår.

I Sverige ingår fenylketonuri sedan 1965 i den allmänna screeningen av nyfödda. Det gör att sjukdomen upptäcks redan när barnen är nyfödda och behandlingen påbörjas tidigt. Med rätt behandling går det att förebygga skador och symtom. Hos de som får diagnosen när de är äldre och behandlingen påbörjas senare varierar symtomens svårighetsgrad. Både lindrig, medelsvår och svår intellektuell funktionsnedsättning förekommer.

ORSAK

Fenylketonuri orsakas av förändringar i en gen. Det leder till nedsatt funktion hos ett enzym som bryter ned aminosyran fenylalanin. När nedbrytningen inte fungerar blir nivåerna av fenylalanin för höga i blodet och skadar hjärnan och nervsystemet.

BEHANDLING

Fenylketonuri behandlas med en individuellt anpassad diet för att minska intaget av fenylalanin. Eftersom fenylalanin finns i proteiner är mängden protein i kosten minskad. Hur mycket eller lite protein kosten kan innehålla varierar, vissa kan äta en nästan normal mängd, medan andra bara kan äta ytterst lite. De flesta med sjukdomen behöver också särskilda kosttillskott. Dietbehandlingen behöver sannolikt pågå hela livet.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Universitetssjukhusen i Göteborg, Lund, Stockholm och Umeå har PKU-team med särskild kunskap om sjukdomen.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

Svenska PKU-föreningen

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om fenylketonuri som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad februari 2020.