



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport

Phenylketonurie (PKU)

Informatie in het kader van de neonatale hielprikscreening

Voor wie is deze informatie bedoeld?

Deze informatie is bedoeld voor ouders van een kind, bij wie een afwijkende uitslag is gevonden na de hielprik. Enkele dagen na de geboorte is bij uw kind wat bloed afgenomen.

Na onderzoek van dit bloed in een laboratorium is gebleken dat uw kind misschien de ziekte PKU heeft. Of uw kind deze ziekte wel of niet heeft moet worden bepaald door extra onderzoek in een Universitair Medisch Centrum (UMC).

Wat is PKU?

PKU is een erfelijke stofwisselingsziekte en komt weinig voor. Met 'stofwisseling' wordt de aanmaak en de afbraak van stoffen in ons lichaam bedoeld. Bij PKU wordt het aminozuur (bouwsteen van eiwit) fenylalanine niet goed afgebroken. Fenylalanine zit in de voeding (onder andere in vlees, vis, melk). In de lever wordt fenylalanine omgezet in tyrosine, een ander aminozuur. Uit tyrosine wordt dopamine gemaakt, een stof die in het lichaam onder andere zorgt voor de overdracht van prikkels in de hersenen (neurotransmitter). Voor elke stap is een speciaal eiwit (enzym) nodig. Bij PKU werkt het enzym fenylalanine hydroxylase niet goed. Dit leidt tot een teveel aan fenylalanine in het lichaam. Deze stof is schadelijk, vooral voor de hersenen.

Een kind met PKU lijkt gezond. Zonder behandeling ontstaat bij de ernstige vorm door ophoping van fenylalanine schade aan de hersenen, waardoor een ernstige achterstand in ontwikkeling ontstaat. Een milde vorm van de ziekte komt ook voor.

PKU is een goed te behandelen ziekte en de levensverwachting is met een dieet normaal. Daarom is het van belang de ziekte vroeg op te sporen.

Hoe vaak komt PKU voor?

PKU komt in Nederland bij 1 op de 18.000 pasgeborenen voor. Dat wil zeggen dat er per jaar ongeveer 10-15 kinderen met PKU geboren worden.

Behandeling van PKU

Met een sterk eiwit beperkt dieet kan schade aan de hersenen worden voorkomen. In plaats van normaal eiwit wordt voeding op basis van aminozuren gebruikt, want het lichaam heeft eiwit nodig om te kunnen groeien. Het advies is het dieet het hele leven aan te houden. U wordt hierin begeleid door uw arts en diëtist.

Bij de milde vorm krijgt uw kind meestal in het begin een dieet, later is dat niet altijd meer nodig. Of uw kind een dieet moet volgen hangt af van de fenylalanine-waarde in het bloed. Bij een zeer zeldzame vorm van PKU kan ook de stof BH4 een rol spelen in de behandeling.

PKU is erfelijk

PKU is een autosomaal recessieve erfelijke aandoening. Dit betekent dat als een kind PKU heeft, beide ouders 'drager' zijn van deze aandoening.

Dragerschap

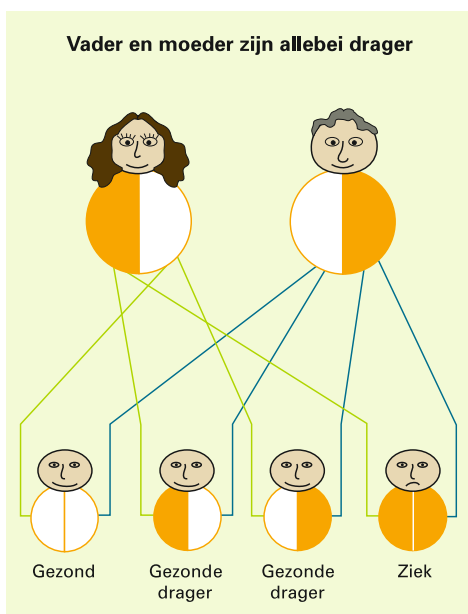
Kinderen krijgen vrijwel alle erfelijke eigenschappen in tweevoud, namelijk één kopie van vader en één kopie van moeder. Iemand die één afwijkende kopie van vader óf moeder heeft gekregen wordt 'drager' genoemd.

Bij een autosomaal recessieve aandoening is het niet erg om één afwijkende kopie te krijgen. Draggers van PKU zijn niet ziek. Krijgt het kind twee afwijkende kopieën: één van vader én één van moeder dan heeft het kind PKU. Het kind is dan ziek en beide ouders zijn dan drager van PKU.

Indien u allebei drager bent, heeft u bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 op een kind met PKU. De kans dat een volgend kind de aandoening niet heeft is 3 op 4. Als u in de toekomst opnieuw samen een kind wilt krijgen, is het van belang om daarbij stil te staan. U kunt meer informatie en erfelijkheidsadvies krijgen

Vader en moeder zijn allebei drager van PKU.

Ze kunnen een kind krijgen met PKU.



door u te laten verwijzen naar een afdeling klinische genetica van een Universitair Medisch Centrum (UMC). U kunt uw arts om een afspraak vragen.

Wilt u meer informatie?

Uw kind zal een paar keer per jaar door een arts voor erfelijke stofwisselingsziekten in een UMC gezien worden. Met uw vragen kunt u altijd bij hem of haar terecht.

Daarnaast kunt u bij de Nederlandse PKU Vereniging (NPKUV) of de vereniging voor Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS) terecht voor uitleg en contact met lotgenoten.

Kijk op www.pkuvereniging.nl of bel 06 - 22509503

Kijk op www.stofwisselingsziekten.nl/vks of bel 038 - 420 17 64.

Wat gebeurt er met de gegevens van uw kind?

In Nederland worden de gegevens van kinderen die voor nader onderzoek naar de kinderarts worden verwezen verzameld door TNO Kwaliteit van Leven (TNO-KvL). Deze registratie betreft de uitslagen van de hielprik en de uitslagen van het onderzoek door de kinderarts.

Sinds 1 november 2011 worden gegevens van de kinderen met een afwijkende uitslag ook geregistreerd in Neorah, een systeem waarbij informatie digitaal wordt uitgewisseld tussen de medisch adviseur van het RIVM-RCP en de behandelend kinderarts.

Indien u niet wilt dat de gegevens van uw kind in Neorah worden verwerkt, kunt u daartegen bij de kinderarts bezwaar maken.

Meer informatie over de registratie van de gegevens van uw kind kunt u vinden op de website:

www.rivm.nl/hielprik/zo_werkt_het/vervolgonderzoek

Als twee ouders drager zijn van een autosomaal recessieve erfelijke aandoening, is er bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 dat hun kind de ziekte krijgt.

De ouders hebben beiden één normale kopie van de erfelijke eigenschap (witte halve cirkel) en één afwijkende kopie (donkere halve cirkel). Zij zijn drager van de ziekte. Zij geven beiden slechts één van hun twee kopieën door aan ieder kind: óf de normale kopie of de afwijkende kopie. Daardoor hebben hun kinderen een kans van 1 op 4 om ziek te zijn. De kans op een gezond kind is 3 op 4.

U herkent de bevolkingsonderzoeken aan dit logo:

bevolkingsonderzoek

Deze publicatie is een uitgave van:
**Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu**

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven

www.rivm.nl

www.rivm.nl/hielprik

Centrum voor Bevolkingsonderzoek

Het RIVM verzorgt de uitgave van deze informatie. Deze informatie is samen met de Adviescommissie metabole ziekten (van de NVK) en de Commissie deskundigheidsbevordering. Het RIVM besteedt uiterste zorg om de inhoud van deze informatie zo correct, helder en compleet mogelijk te houden. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.

©RIVM, januari 2012