



OPGERICHT IN 1988

SWISS PKU

ZWITSERSE BELANGENGROEP VOOR
FENYLKETONURIE EN ANDERE AANGEBOREN
EIWITSTOFWISSELINGSSTOORNISSEN



SWISSPKU

1

WAT ZIJN AANGEBOREN EIWITSTOFWISSELINGS- STOORNISSEN?

Eiwitten (proteïnen) zijn een vast onderdeel van onze natuurlijke voeding. Bij het verteringsproces worden ze afgebroken tot hun bouwstenen (aminozuren) en door het lichaam opgenomen of door enzymen verder verwerkt.

Door aangeboren wijzigingen van het erfelijke materiaal kunnen in uitzonderlijke gevallen bepaalde enzymen defect zijn. Dat heeft als gevolg dat het defecte enzym 'zijn' aminozuren niet of niet volledig afbreekt. Wanneer niet wordt ingegrepen, kan een veelvoud van de natuurlijke concentratie van dit aminozuur zich in het bloed ophopen. Dit kan tot ernstige lichamelijke en mentale schade leiden. Om dat te vermijden, is het belangrijk dat een stofwisselingsstoornis zo snel mogelijk na de geboorte wordt opgemerkt. Daarom worden sinds 1965 alle pasgeborenen in Zwitserland in de eerste dagen van hun leven met een test onderzocht op de belangrijkste stofwisselingsstoornissen (pasgeborenen screening).

Op basis van welk enzym of aminozuur het betreft, wordt een onderscheid gemaakt tussen verschillende soorten eiwitstofwisselingsstoornissen. Deze worden allemaal behandeld door het kind een speciaal dieet te geven dat zo weinig mogelijk eiwitten bevat. Om te vermijden dat er een algemeen eiwittekort ontstaat, wordt de voeding aangevuld met een speciaal eiwitpoeder. Bij enkele stofwisselingsstoornissen wordt ook nog specifieke medicatie gebruikt. Als de stofwisselingsstoornis op tijd wordt herkend en het kind een strikt dieet volgt, kan het zich volkomen gezond ontwikkelen.

2

OVERZICHT VAN DE BELANGRIJKSTE EIWITSTOF- WISSELINGSSTOORNISSEN

Fenylketonurie (PKU)

Mensen met de aangeboren stofwisselingsstoornis PKU kunnen de eiwitbouwsteen fenylalanine niet of slechts gedeeltelijk afbreken. Daardoor ontstaat in het lichaam een teveel aan fenylalanine, wat zonder behandeling leidt tot een verstoring van de hersenontwikkeling en daardoor tot onherstelbare, ernstige lichamelijke en mentale schade.

Om schade te voorkomen, wordt de opname van fenylalanine door een eiwitarm dieet onder controle gehouden. Dat wordt aangevuld met een fenylalaninevrij eiwitpoeder om de dagelijkse eiwittoevoer te garanderen. Het voeden vindt plaats onder medisch toezicht, wordt ondersteund door voedingsadvies en wordt bewaakt door regelmatige bloedcontroles. Als het speciale PKU-dieet strikt wordt gevolgd, ontwikkelen de kinderen zich lichamelijk en mentaal volledig normaal.

Als medicatie is de werkzame stof sapropterine beschikbaar. Door het gebruik hiervan kan het strenge dieet worden versoepeld. Deze behandeling werkt voor ongeveer 30% van de mensen met PKU.

MSUD (maple syrup urine disease)

Bij MSUD kunnen de eiwitbouwstenen leucine, isoleucine en valine niet of niet volledig worden afgebroken. Bij een normale, eiwithoudende voeding hopen deze aminozuren zich in het lichaam op tot gevaarlijke concentraties, wat kan leiden tot hersenschade en overlijden.

De therapie bestaat uit een eiwitarm dieet dat wordt aangevuld met een speciaal aminozuurmengsel om de dagelijkse eiwitbehoefte te dekken.

Tyrosinemie

Onder tyrosinemie valt een groep van aangeboren stofwisselingsstoornissen met betrekking tot de afbraak van de eiwitbouwsteen tyrosine. Daarbij is de afbraak van dit amino-zuur geblokkeerd en ontstaan er giftige afbraakproducten. Als deze stoornissen onbehandeld blijven, leiden ze tot schade aan de hersenen en andere organen en soms zelfs tot overlijden. De therapie kan verschillen naargelang het type tyrosinemie, maar bestaat in principe uit een eiwitarm dieet dat is aangevuld met een specifiek aminozuurmengsel om de dagelijkse eiwitbehoefte te dekken. Tyrosinemie type 1 wordt bovendien met medicatie (NTBC) behandeld.

Homocystinurie

Bij de erfelijke stofwisselingsstoornis homocystinurie wordt de eiwitbouwsteen methionine niet in cysteïne omgezet maar in het schadelijke homocysteïne. Een hoge concentratie van homocysteïne in het bloed kan tot een reeks ernstige symptomen bij verschillende organen leiden (bijv. hart- en vaatziekten, vertraagde mentale ontwikkeling). Met een dieet dat arm aan methionine resp. eiwit is, kunnen deze complicaties worden voorkomen. De eiwitbehoefte wordt gedekt door het dieet aan te vullen met een methioninevrij aminozuurmengsel. Als behandeling zijn eveneens de werkzame stof betaine en meerdere vitaminen als hulpstof beschikbaar.

Glutaaracidurie type 1

Bij glutaaracidurie type 1 kunnen door een genetisch defect de eiwitbouwstenen lysine en tryptofaan niet correct worden afgebroken, waardoor deze zich ophopen. Uiteindelijk ontstaan ongewenste afbraakproducten die in de hersenen onomkeerbare schade kunnen aanrichten. Door een voedingstherapie bestaand uit een eiwitarm dieet en doelgerichte aminozuuraanvulling alsook een heel vroegtijdige infuusbehandeling bij infecties kan een handicap echter worden voorkomen. Als medicatie is carnitine beschikbaar.

Isovaleriaanacidemie

Bij de aangeboren stofwisselingsstoornis isovaleriaanacidemie wordt de eiwitbouwsteen leucine niet correct afgebroken. In plaats daarvan ontstaat isovaleriaanzuur, wat zich in het lichaam ophoopt en hersenen en zenuwstelsel beschadigt. Door een eiwitarm dieet wordt de opname van leucine beperkt. Indien nodig moet het dieet worden aangevuld met een leucinevrij aminozuurmengsel. Als medicatie zijn carnitine en glycine beschikbaar.

Methylmalonacidurie en propionacidemie

Beide ziektes zijn aangeboren stoornissen van de propionaatstofwisseling die bij gezonde mensen voor de energieopname uit voedingseiwitten zorgt. Bij de getroffen personen worden in het bijzonder de eiwitbouwstenen methionine, threonine, valine en isoleucine niet correct verwerkt. In plaats daarvan worden in het bloed giftige stofwisselingsproducten opgehoopt die de hersenen en andere organen ernstig kunnen beschadigen. Met een strikt eiwitarm dieet kan schade worden voorkomen. Om de eiwitbehoefte te dekken, wordt het dieet aangevuld met een aminozuurmengsel dat alle nodige eiwitcomponenten bevat behalve methionine, threonine, valine en isoleucine. Als medicatie zijn voor sommige patiënten carnitine en vitamine B12 beschikbaar.

Ureumcyclusstoornissen

De ureumcyclus vindt plaats in de cellen van de lever en zet stikstof, dat via eiwitten uit de voeding wordt opgenomen, om in ureum. Door erfelijke defecten in de genen kan deze omzetting verstoord zijn zodat giftig ammoniak zich in het bloed ophoopt (hyperammoniëmie). Wanneer hyperammoniëmie niet wordt behandeld, kan deze storing tot hersenschade of zelfs tot de dood leiden. Bij een vroege herkenning kan de ammoniakconcentratie in het bloed echter worden verminderd door medicatie en een eiwitarm dieet. Als dat strikt wordt gevolgd, kan blijvende schade worden vermeden.

3

WAT DOET SWISS PKU?

Swiss PKU is een Zwitserse belangengroep voor mensen met fenylketonurie (PKU) en andere aangeboren eiwitstofwisselingsstoornissen. Swiss PKU (oorspronkelijk CHIP) is opgericht in 1988 door geëngageerde ouders en telt nu meer dan 130 leden.

De belangrijkste doelen van Swiss PKU zijn het verbeteren van de levenskwaliteit van de getroffen en het creëren van een optimaal kader voor een zelfstandig leven ondanks stofwisselingsstoornis.

Om deze doelen te bereiken,

- organiseert Swiss PKU verschillende evenementen voor deze mensen (vakantiekampen voor kinderen, kookcursussen)
- bevordert en onderhoudt Swiss PKU de informatie- en ervaringsuitwisseling tussen leden, vakspecialisten en het brede publiek
- vindt de jaarlijkse algemene vergadering van Swiss PKU plaats met bijdragen door deskundigen
- bevordert Swiss PKU de invoer van speciale eiwitarme voedingsmiddelen in Zwitserland.

Swiss PKU is lid van de Europese Vereniging voor Fenylketonurie E.S.PKU (www.espku.org).

Meer informatie over aangeboren eiwitstofwisselingsstoornissen, over Swiss PKU en actuele evenementen vindt u op onze website: www.swisspku.ch

Hebt u vragen over PKU of over het dieet?

Een van de leden van Swiss PKU is het adviesbureau Oase. Cäcilia Smith beantwoordt als voedingsconsulent al uw vragen omtrent eiwitarme voeding en biedt gezinnen uitgebreide ondersteuning met veel praktische tips.

Tel. 079 646 66 10

E-mail oase@swisspku.ch



WAAR KAN IK TERECHT?

Meer informatie over Swiss PKU, actuele evenementen en nuttige tips vindt u op onze website:
www.swisspku.ch

Wilt u lid worden of hebt u vragen voor Swiss PKU?

Kantoor Swiss PKU
Ringstrasse 70
8057 Zürich
Tel. 044 430 40 50
Fax 044 434 20 21
E-mail info@swisspku.ch
Web www.swisspku.ch

In samenwerking met



Das Spital der
Elektroenerstiftung

