



PKU

Wat is PKU?

PKU is een aangeboren stofwisselingsziekte waarbij het lichaam het stofje phenylalanine niet goed kan afbreken en opruimen, waardoor er een overmaat aan phenylalanine kan ontstaan in het lichaam. Een overmaat aan phenylalanine zorgt er voor dat de hersenen niet goed kunnen functioneren.

Hoe wordt PKU ook wel genoemd?

PKU is een afkorting voor PhenylKetonUrie. De overmaat aan phenylalanine wordt door het lichaam omgezet in zogenaamde phenylketonen. Deze komen bij kinderen met PKU in overmaat in de urine terecht, hier verwijst het woord urie naar.

Phenylalanine hydroxylase deficiëntie

Een andere naam voor PKU is phenylalanine hydroxylase deficiëntie. Het woord deficiëntie geeft aan dat het lichaam een tekort heeft aan een bepaald stofje. Dit stofje heet phenylalanine hydroxylase. Dit is een enzym wat er voor zorgt dat phenylalanine in het lichaam wordt omgezet in een ander stofje zodat het afgebroken en opgeruimd kan worden.

PhenylAlanine Hydroxylase wordt ook wel afgekort met de letters PAH. Daarom wordt ook wel gesproken van PAH-deficiëntie.

Klassieke PKU

Boven beschreven vorm van PKU wordt ook wel de klassieke vorm van PKU genoemd. Daarnaast bestaat er ook een vorm van PKU die wordt veroorzaakt door een BH4- deficiëntie. Dit is een andere ziektebeeld wat veel overeenkomsten heeft met PKU. 98-99% van de kinderen heeft de klassieke vorm van PKU, 1-2% van de kinderen heeft een BH4- deficiëntie.

BH4- deficiëntie

BH4- deficiëntie is een aandoening die ook zorgt voor het ontstaan van een PKU-achtig beeld. Kinderen met deze aandoening missen niet phenylalanine hydroxylase, maar BH4. Meestal geeft BH4- deficiëntie een ernstigere beeld dan de klassieke PKU. BH4 helpt het enzym PAH om phenylalanine om te zetten in tyrosine. Daarnaast speelt BH4 ook een belangrijke rol bij de aanmaak van bepaalde boodschapperstofjes in de hersenen. Kinderen met een BH4-deficiëntie hebben ook een tekort aan de boodschapperstofjes dopamine en serotonine.

Hyperphenylalaninemie

Hyperphenylalaninemie is een aandoening waarbij de phenylalanine waarden licht verhoogd zijn tussen de 120 en 360 micromol per liter. Kinderen met deze milde vorm van PKU hebben meestal geen behandeling nodig. Wanneer deze kinderen later zwanger willen worden, dan is het wel belangrijk dat zwangeren tijdens de zwangerschap een dieet volgen.

Hyperphenylalaninemie wordt ook wel afgekort als HPA.

Maternale PKU

Kinderen die geboren worden uit moeders die PKU hebben, kunnen als gevolg van te hoge phenylalanine waarden in het bloed van de moeder klachten krijgen die passen bij PKU zonder dat zij zelf PKU hebben. Te hoge waarden bij de moeder heeft gevolgen voor de aanleg van de hersenen en het hart van het ongeboren kind. Dit wordt maternale PKU genoemd. Om dit te voorkomen moet de moeder tijdens de zwangerschap een heel strikt dieet volgen en mogen de phenylalanine waarden maximaal 240 micromol per liter zijn.



Hoe vaak komt PKU voor bij kinderen?

PKU is een zeldzame ziekte. Geschat wordt dat de ziekte bij één op de 16.000 kinderen voorkomt in Nederland. In Nederland worden per jaar gemiddeld 8 tot 15 kinderen met PKU geboren.

Bij wie komt PKU voor?

De aanleg om PKU te krijgen is al voor de geboorte aanwezig. De eerste klachten als gevolg van PKU ontstaan meestal in het eerste levensjaar rond de leeftijd van 6 maanden.

Tegenwoordig wordt geprobeerd door tijdig te starten met een behandeling te voorkomen dat er klachten ontstaan als het gevolg van het hebben van PKU.

Zowel jongens als meisjes kunnen PKU krijgen.

Wat is de oorzaak van PKU?

Fout in erfelijk materiaal

PKU wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal, ook wel DNA genoemd. Het gaat om een foutje op het 12^e chromosoom op een plaats die het PAH-gen wordt genoemd.

Autosomaal recessief

PKU is een zogenaamd autosomaal recessieve ziekte. Dit houdt in dat kinderen twee foutjes moeten hebben op beide chromosomen 12 in het PAH-gen om PKU te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal dominante aandoening waarbij een foutje op een van de twee chromosomen al voldoende is om de ziekte te krijgen.

Ouders drager

Vaak zijn ouders drager van een foutje in het erfelijk materiaal. Zij hebben zelf geen klachten omdat ze nog een ander chromosoom hebben zonder foutje. Wanneer een kind van beide ouders het chromosoom met de fout krijgt zal het kind PKU krijgen. PKU komt vaker voor bij ouders die (in de verte) familie van elkaar zijn.

Afwijkend eiwit

Door het foutje in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit, phenylalanine hydroxylase, niet goed aangemaakt. Dit eiwit is een enzym en speelt een belangrijke rol bij de afbraak van phenylalanine in de lever. Zonder dit enzym kan phenylalanine niet worden afgebroken en ontstaat er een overmaat aan phenylalanine in het lichaam. Dit phenylalanine wordt door het lichaam omgezet in phenylketonen.

Hersenen

De hersenen kunnen niet goed tegen de overmaat aan phenylalanine. Een overmaat van phenylalanine verstoort de ontwikkeling van de hersenen. De hersenen groeien niet meer goed en verbindingen tussen de hersencellen worden niet op de juiste manier aangelegd. Dit maakt dat kinderen met PKU die niet behandeld worden problemen krijgen met bewegen, met praten, met denken en met leren. De hersenontwikkeling gaat door tot de leeftijd van 25 jaar. Voor de leeftijd van 12 jaar ontwikkelen vooral functies zoals zien, bewegen, praten, samen spelen, eigen ik, na de leeftijd van 12 jaar ontwikkelen functies zoals plannen, organiseren, overzicht houden, impulsen bedwingen en sociale situaties inschatten.



Tekort aan tyrosine

Bij kinderen zonder PKU wordt phenylalanine omgezet in tyrosine. Kinderen met PKU die niet behandeld worden kunnen een tekort krijgen aan tyrosine. Tyrosine speelt een belangrijke rol bij de aanmaak van huidpigment (melanine). Dit is de reden dat kinderen met PKU die niet behandeld worden vaak een licht geleurde huid en blonde haren hebben. Ook speelt tyrosine een belangrijke rol bij de aanmaak van boodschapperstofjes in de hersenen. Deze boodschapperstofjes zorgen dat de hersencellen met elkaar kunnen praten (communiceren). Kinderen die een dieet volgen voor de behandeling van PKU krijgen een voedingspreparaat met extra tyrosine erin, zodat zij geen tekort aan tyrosine krijgen.

Wat zijn de symptomen van PKU?

Geen klachten

Door de diagnose PKU snel na de geboorte te stellen aan de hand van de hielprikscreening en op jonge leeftijd al te starten met een speciaal dieet wordt geprobeerd te voorkomen dat kinderen klachten ontwikkelen als gevolg van het hebben van PKU.

Lager geboortegewicht

Een deel van de kinderen met PKU wordt geboren met een lager geboortegewicht dan gebruikelijk.

Ontwikkelingsachterstand

Zonder behandeling ontwikkelen kinderen met PKU een ontwikkelingsachterstand. Kinderen met een ontwikkelingsachterstand gaan later rollen, zitten, staan, lopen en praten dan andere kinderen. Door middel van het volgen van het dieet kan voorkomen worden dat deze ontwikkelingsachterstand ontstaat. Het is wel heel belangrijk om het dieet precies na te leven, omdat niet goed naleven van het dieet kan zorgen dat de ontwikkeling minder vlot verloopt dan bij leeftijdsgenoten. Ook zijn in de loop van de afgelopen jaren de eisen die gesteld worden aan het dieet strenger geworden, omdat er een groep kinderen was die ondanks het dieet toch een vertraagde ontwikkeling kreeg.

Lage of hoge spierspanning

Kinderen met PKU die niet behandeld worden, hebben op jonge leeftijd vaak een lage spierspanning in hun spieren. Met het ouder worden neemt de spierspanning in de benen vaak toe en ontstaat daar een hoge spierspanning. Een te hoge spierspanning die een negatieve invloed heeft op het lopen wordt spasticiteit genoemd. Volgen van het dieet kan deze problemen voorkomen.

Problemen met leren

Zonder behandeling hebben kinderen met PKU problemen met leren. Zonder behandeling hebben de meeste kinderen een IQ lager dan 60. Met behandeling zijn er minder problemen met leren. Gemiddeld ligt het IQ van kinderen met PKU 5 punten lager dan dat van leeftijdsgenoten. Toch hebben kinderen met PKU vaak extra tijd en herhaling nodig om de geleerde stof zich eigen te maken. Kinderen hebben vaker problemen met het plannen en organiseren van het werk.

Epilepsie

Kinderen met PKU hebben een grotere kans om last te krijgen van epilepsieaanvallen. Verschillende type aanvallen kunnen voorkomen. Het goed volgen van het dieet maakt de kans op het ontstaan van epilepsieaanvallen als gevolg van de PKU heel klein.



ADHD

Kinderen met PKU hebben een grotere kans om problemen te hebben met het vasthouden van de aandacht en concentratie. Ook zijn kinderen vaak beweeglijk en hebben ze moeite met stil zitten. Deze combinatie aan problemen wordt ADHD genoemd.

Stemming

Kinderen met PKU hebben gemakkelijker last van een sombere stemming. Dit kan deels komen door het “anders” zijn dan andere kinderen en de noodzaak altijd een dieet te volgen en daarom niet gewoon met andere kinderen mee te kunnen eten. Deels heeft het ook te maken met de ziekte zelf. Kinderen met PKU zijn vaak wat gemakkelijker geïrriteerd en geprikkeld dan kinderen zonder PKU. Dit is ook een manier waarop ouders soms kunnen opmerken dat hun kind te hoge phenylalanine waardes heeft.

Autistiforme kenmerken

Kinderen die niet behandeld worden voor PKU ontwikkelen vaak autistiforme kenmerken. Kinderen vinden het dan vaak moeilijk om oogcontact te maken. Vaak vinden kinderen het moeilijk om aansluiting te vinden bij leeftijdsgenoten. Een andere deel van de kinderen speelt graag altijd met hetzelfde speelt en wordt verdrietig of boos wanneer ze niet met dit speeltje kunnen spelen. Kinderen met autistiforme kenmerken houden vaak van een voorspelbare dagstructuur en vinden het lastig wanneer er onverwachte gebeurtenissen plaats vinden. Hierdoor kunnen kinderen erg van slag raken. Door het volgen van het dieet ontstaan deze autistiforme kenmerken minder vaak. Wanneer ze er wel, zijn ze vaak in lichte mate aanwezig.

Aangeboren hartafwijking

Een klein deel van de kinderen met PKU heeft een aangeboren hartafwijking. De meeste kinderen hebben geen last van deze aangeboren hartafwijking.

Klein hoofdje

Onbehandeld zal PKU er voor zorgen dat het hoofdje van een kind niet goed groeit en te klein blijft. Een te klein hoofdje wordt een microcefalie genoemd. Met behandeling kan er voor gezorgd worden dat het hoofdje wel normaal groeit.

Kleinere lengte

Jonge kinderen met PKU groeien vaak wat minder hard dan hun leeftijdsgenoten. Op oudere leeftijd is er geen verschil.

Lichte huid

Kinderen met PKU die niet behandeld worden hebben vaak een lichte huidskleur. De huid is vaak gevoelig, er ontstaat gemakkelijk eczeem. Kinderen die behandeld worden met een dieet en het voedingspreparaat gebruiken, krijgen voldoende tyrosine binnen waardoor deze lichte huidskleur niet meer aanwezig is.

Blonde haren

Naast een lichte huidskleur hebben kinderen met PKU ook vaak blonde haren. Dit heeft dezelfde reden als de lichte huidskleur.



Muisgeur

Kinderen met PKU die geen behandeling krijgen, hebben vaak een typische geur die wel wordt omschreven als een muisgeur. Deze typische geur ontstaat door de vorming van phenylketonen.

Kalkarm bot

Kinderen met PKU hebben een grotere kans op het ontwikkelen van kalkarm bot. Dit bot is minder sterk en kan gemakkelijker breken wanneer kinderen of volwassenen vallen.

Hoe wordt de diagnose PKU gesteld?

Hielprik

Meestal wordt de diagnose PKU gesteld aan de hand van bloedonderzoek via het zogenaamde hielprikscreening kort na de geboorte. Via dit onderzoek wordt specifiek gekeken of een kind de aandoening PKU kan hebben.

Bloedonderzoek

Wanneer onderzoek van het hielprikkaartje aantoont dat er zeer waarschijnlijk sprake is van PKU dan zal dit onderzoek nog een keer herhaald worden aan de hand van nieuw geprikt bloed. In het bloed wordt dan gevonden dat de concentratie phenylalanine hoger is dan 120 micromol per liter.

Ook zullen kinderen tijdens hun leven regelmatig bloed moeten prikken om te kijken of de phenylalanine waarde in het bloed onder een bepaalde waarde is. Tot de leeftijd van 12 jaar wordt geadviseerd om te zorgen voor een phenylalanine waarde in het bloed tussen de 120 en 360 microgram per liter, al zijn er aanwijzingen dat een maximale waarde van 240 microgram per liter mogelijk nog beter is. Na de leeftijd van 12 jaar mogen de phenylalanine waardes hoger zijn, tot maximaal 600 microgram per liter. Ook dan geldt dat lagere waardes beter zijn dan hogere waardes. Tot de leeftijd van een jaar moeten kinderen een keer per week bloed prikken, tot de leeftijd van 12 jaar een keer per 14 dagen en daarna een keer per maand. Ouders kunnen thuis dit bloedprikken en dit op een hielprikkaartje druppelen en opsturen. Ook wordt met regelmaat gekeken of er aanwijzingen zijn dat er een tekort ontstaat aan vitamine B12

DNA-onderzoek

Door middel van een buisje bloed is het mogelijk om het DNA te onderzoeken. Door middel van DNA-onderzoek kan door aantonen van twee foutjes in het PAH-gen de diagnose PKU bevestigd worden.

MRI scan

Kinderen met PKU hoeven niet standaard een MRI scan te krijgen. Bij kinderen waarbij de ontwikkeling ondanks een dieet niet goed verloopt, zal wel vaak een MRI scan gemaakt worden om te kijken of er aanwijzingen zijn voor schade aan de hersenen. Lang niet alle schade is te zien op een MRI scan. Als er schade zichtbaar is, dan is dit zichtbaar in de vorm van witte vlekken aan beide kanten in de hersenen in de witte stof rondom de hersenholtes.

EEG

Kinderen die epilepsieaanvallen hebben zullen een EEG krijgen. Op dit EEG kunnen epileptiforme afwijkingen te zien zijn, deze zijn echter niet specifiek voor PKU en kunnen ook bij andere aandoeningen voorkomen. Het is ook mogelijk dat de epilepsie aanvallen niet te maken hebben met het hebben van PKU, het EEG kan ook behulpzaam zijn om



bijvoorbeeld een los van de PKU staand epilepsie syndroom zoals benigne Rolandische epilepsie of juveniele myoclonus epilepsie op te sporen.

Kindercardioloog

Wanneer er aanwijzingen zijn dat er sprake is van een aangeboren hartafwijking, dan kan de kindercardioloog door middel van een ECHO van het hart beoordelen of hier sprake van is.

Botdichtheidsmeting

Omdat kinderen met PKU gemakkelijk een te lage botdichtheid ontwikkelen, wordt met een bepaalde regelmaat een botdichtheidsmeting verricht.

Hoe wordt PKU behandeld?

Dieet

Kinderen met PKU moeten zo spoedig mogelijk na de diagnose een speciaal eiwitarm dieet volgen om zo te zorgen dat de hoeveelheid phenylalanine in het bloed onder een bepaalde waarde blijft. Kinderen mogen niet zomaar producten met veel eiwitten (zoals melkproducten, vlees, vis, sojaproducten, eieren, noten, peulvruchten en chocolade) eten. Ook producten die gezoet zijn met aspartaam moeten worden vermeden. Kinderen mogen beperkt aardappelen, pasta, brood en koekjes eten. Van bepaalde soorten fruit, groente en zoete producten mogen kinderen wel naar eigen wens eten. Er bestaan speciale eiwitarme broodsoorten en pastasoorten waarvan kinderen met PKU wel mogen eten.

Het vraagt inspanning en alertheid van kind en van ouders om het dieet te volgen, maar de meeste kinderen en hun ouders lukt het goed om het dieet te volgen in het dagelijks leven.

Kinderen met hyperphenylalaninemie die uit zich zelf een phenylalanine waarde hebben lager dan 360 micromol per liter hoeven geen dieet te volgen.

Voedingspreparaat

Omdat kinderen met PKU een eiwitarm dieet volgen, krijgen zij een aanvullend dieetpreparaat om te zorgen dat ze toch alle noodzakelijke voedingsstoffen (aminozuren, vitamines en spoorelementen) binnen krijgen. Dit preparaat moet minstens 3 keer per dag gebruikt worden. Het preparaat bestaat in poedervorm, in vloeibare vorm, als tablet en als reep. Het is belangrijk om geen inname van dit preparaat over te slaan. Sommige kinderen vinden dit preparaat vies, het helpt om het preparaat koud te geven in een afgesloten beker al dan niet aangelengd met wat limonade.

Grote neutrale aminozuren

Een voedingspreparaat met grote neutrale aminozuren (in het Engels Large Neutral Amino Acids LNAA) kan bij een deel van de kinderen met PKU ook helpen om minder hoge phenylalanine waarden in het bloed te krijgen. Het is echter nog niet goed duidelijk of het gebruik van deze aminozuren daadwerkelijk helpt.

Diëtiste

Een diëtiste zal aan de hand van het gewicht van het kind precies uitrekenen hoeveel een kind per dag moet eten. Het is belangrijk om dit dieet levenslang te volgen. Op jonge leeftijd zijn de eisen aan het dieet strenger dan tijdens de puberteit en de volwassen leeftijd. De diëtiste zal ook beoordelen of extra calcium, vitamine D, vitamine B12 of ijzer nodig is om een volwaardige voeding te krijgen.



Ziek zijn

De diëtiste zal ook adviezen geven hoe het dieet moet worden aangepast tijdens ziekte, koorts en niet willen eten. Tijdens ziek zijn moeten kinderen meer van hun aminozuurpreparaat gebruiken. Dit komt omdat tijdens ziek zijn en weinig eten kinderen hun eigen spieren gaan afbreken waardoor de phenylalanine waarden in het bloed hoger kunnen worden.

BH4 als medicijn

BH4 is nodig om het enzym PAH goed zijn werk te kunnen laten doen. Een deel van de kinderen met PKU heeft baat bij extra BH4. Het medicijn sapropterine Kuvan® bevat BH4. Het medicijn wordt gegeven aan kinderen ouder dan 4 jaar waarbij een test heeft laten zien dat het gebruik van het medicijn heeft gezorgd voor 30% afname van de phenylalanine waarden in het bloed. Vooral kinderen met een milde vorm van PKU reageren goed op het gebruik van dit medicijn, beter dan kinderen met een ernstige vorm van PKU. Deze laatste groep maakt te weinig phenylalaninehydroxylase aan om dit beter te laten werken door het gebruik van BH4.

Medicijnen

Wanneer kinderen met PKU medicijnen nodig hebben, dan wordt gekeken of dit gegeven kan worden in een vorm waarbij de medicijnen geen phenylalanine nodig hebben.

Tanden poetsen

Het dieet van kinderen met PKU bevat meer suikers om te zorgen dat kinderen voldoende calorieën binnen krijgen op een dag. Suikers kunnen zorgen voor gaatjes in het gebit, het is daarom belangrijk dat kinderen met PKU regelmatig hun tanden poetsen om gaatjes te voorkomen.

Kinderarts metabole ziekten

Een kinderarts metabole ziekten, ook wel stofwisselingsziekten genoemd, zal regelmatig bloed laten controleren om te kijken of kinderen goed zijn ingesteld op het dieet.

School

Door het volgen van het dieet, kunnen de meeste kinderen regulier of speciaal basisonderwijs volgen. Vaak hebben kinderen met PKU behoefte aan duidelijke uitleg, structuur in de lessen en regelmatig herhaling van de stof. Kinderen hebben vaak ondersteuning nodig bij plannen en organiseren van het werk.

Epilepsie

Met behulp van medicijnen kan voorkomen worden dat nieuwe epilepsie aanvallen ontstaan. Er bestaat geen specifiek voorkeursmedicijn. Belangrijk is wel dat de medicijnen geen tot weinig eiwitten bevatten.

Te lage botdichtheid

Wanneer de botdichtheid te laag wordt, kan het nodig zijn om extra calcium of vitamine D te gaan gebruiken in overleg met de diëtiste.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan ouders en andere kinderen in het gezin begeleiding geven hoe om te gaan met het nieuws dat hun kind deze aandoening heeft. Samen met hen kunnen ouders kijken welke manier van begeleiden van hun kind met deze ziekte het



beste bij kind en de ouders past. Het volgen van het dieet vraagt veel van kind en ouders. Vooral pubers kunnen moeite hebben om zich aan het dieet te blijven houden.

Contact met andere ouders

Door middel van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met PKU. Ook is lotgenotencontact mogelijk via de PKU-vereniging en de VKS: vereniging voor volwassen en kinderen met een stofwisselingsziekte.

Wat betekent het hebben van PKU voor de toekomst?

Normaal leven

Kinderen en volwassenen met PKU die het dieet goed volgen, kunnen met de inspanningen van het volgen van het dieet, een normaal leven leiden. Zij kunnen net als andere kinderen naar school gaan, studeren en een baan vinden. Behalve het volgen van het dieet, hoeven er geen verdere beperkingen te zijn.

Dieet ook op volwassen leeftijd

Hoewel de hersenen rond de leeftijd van 25 jaar uitontwikkeld zijn, wordt volwassenen geadviseerd om wel door te gaan met het dieet. Volwassen die het dieet blijven volgen voelen zich energiever, hebben minder problemen met nadenken, kunnen het werktempo beter bijhouden en hebben minder snel last van een sombere stemming.

Levensverwachting

Kinderen met PKU die een strikt dieet volgen hebben een normale levensverwachting.

Kinderen krijgen

Volwassenen met PKU kunnen kinderen krijgen. De kans dat deze kinderen zelf PKU krijgen is heel klein. Dat kan alleen wanneer de partner drager is van een foutje in het PAH-gen of wanneer de partner zelf ook PKU heeft. De kans hierop is klein. Het is mogelijk om te testen of de partner drager is van een foutje in het PAH-gen.

Zwangere vrouwen met PKU moeten een streng dieet volgen om te voorkomen dat de hersenen van het ongeboren kind zich onvoldoende ontwikkelen als gevolg van te hoge phenylalanine waarden vanuit het bloed van de moeder. Te hoge phenylalanine waarden kunnen ook zorgen voor het ontstaan van aangeboren hartafwijkingen. De zwangerschap zal begeleid moeten worden door een gynaecoloog in samenspraak met een internist met ervaring met PKU. Tijdens de zwangerschap wordt gestreefd naar phenylalanine waarden tussen de 120 en 240 micromol per liter.

Hebben broertjes of zusjes ook kans om PKU te krijgen?

Erfelijke ziekte

PKU is een erfelijke ziekte. Meestal blijken beide ouders drager te zijn van een foutje in het PAH-gen. Broertjes en zusjes hebben dan 25% kans om zelf ook PKU te krijgen. Een klinisch geneticus kan daar meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Door middel van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie tijdens de zwangerschap bestaat de mogelijkheid om tijdens een zwangerschap na te gaan of een broertje of zusje ook PKU heeft.



Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Stellen die eerder een kindje hebben gehad met PKU kunnen naast prenatale diagnostiek ook in aanmerking voor preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD). Bij PGD wordt een vrouw zwanger door middel van IVF (In Vitro Fertilisatie). De bevruchting vindt dan buiten het lichaam plaats, waardoor het zo ontstane pre-embryo onderzocht kan worden op het hebben van PKU. Alleen embryo's zonder de aanleg voor PKU komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie kunt u kijken op www.pgdnederland.nl.

Links en verwijzingen

www.pkuvereniging.nl

(PKU vereniging Nederland)

www.vks.nl

(Nederlandse vereniging voor volwassenen en kinderen met een stofwisselingsziekte)

Referenties

1. PKU handboek
2. The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment. van Wegberg AMJ, MacDonald A, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Blau N, Bosch AM, Burlina A, Campistol J, Feillet F, Gizewska M, Huijbregts SC, Kearney S, Leuzzi V, Maillot F, Muntau AC, van Rijn M, Trefz F, Walter JH, van Spronsen FJ. *Orphanet J Rare Dis.* 2017;12:162.

Laatst bijgewerkt: 31 december 2017

Auteur: JH Schieving