

”En gång i timmen föds ett barn någonstans i världen som har PKU och som inte vet om det”

Biobank Sverige har träffat Marcus Strandepil som är ordförande för svenska PKU-föreningen och som har en son diagnostiserad med Fenylketonuri (PKU). Vi diskuterar innebörden av PKU och betydelsen av nyföddhetscreening och PKU-provet.

Hur skulle du beskriva PKU?

– PKU är en sjukdom som är väldigt bred där man kan ha mild PKU eller också klassisk PKU, som är den värsta varianten. Den som har PKU saknar ett enzym i levern som bryter ner 1 av 20 essentiella aminosyror som bildar protein. Enzymet heter fenylalanin-hydroxylas och aminosyran heter fenylalanin (FA), där vi i västvärlden äter för mycket FA men det är inget konstigt utan vi gör oss av med det överskottet utan problem. Om du däremot har PKU kan du inte göra dig av med överskottet, det går inte att bryta ner det. Om du har PKU och ändå får i dig ett överskott av FA kommer det istället att brytas ned till ett gift som sedan sätter sig i hjärnan och gör att den som har PKU får en svår intellektuell funktionsnedsättning.

Hur ser din egen relation ut till PKU?

– Min son Victor är 6 år och har klassisk PKU. Dessutom är jag ordförande i svenska PKU-föreningen. Vi fick beskedet om Victors diagnos när han var 11 dagar, vilket är ganska sent. Det var den 30 december och vi ställde in våra nyårsplaner. Jag började leta information och lyckades hitta en PKU-sida från Storbritannien som verkade aktiv och på nyårsafton skickar jag en fråga. På bara fyra timmar hade jag fått 35 svar som alla sa samma sak: Victor kommer att kunna få ett helt perfekt liv, ett normalt liv förutsatt att han håller sig till en galet strikt diet.

Hur viktigt var det att få en diagnos i det skedet som ni fick den?

– Egentligen är det så enkelt som att en PKU-patient som inte vet om sin sjukdom fortsätter bara att höja sina värden. Det är den långsiktiga påverkan på hjärnan som är skadlig och desto yngre man är desto allvarigare är det, de första dagarna är därför otroligt viktiga. Det var också därför som specialistläkaren som vi träffade med Victor valde att skicka ut en påminnelse till alla BB-mottagningar i Skåne. I riktlinjerna står det nämligen att PKU-prov ska tas direkt på nyfödda barn efter 48 timmar. Det påminde specialistläkaren om och det tycker jag understryker vikten av det här.

Hur ser behandlingen ut för Victor idag och hur mår han?

– Han är för ung för någon form av farmaceutisk behandling så allt handlar om kosten där vi räknar, väger och mäter allt han får i sig och allt han lämnar ifrån sig på tallriken. Han äter ungefär 10 gram naturligt protein per dag men en stor del av hans kost består av olika specialprodukter. PKU är nämligen ingen allergi, det går inte att stryka någonting ifrån hans kost utan det handlar om att kraftigt begränsa intaget av protein och då specifikt FA utan att ta bort det helt. I övrigt mår Victor bra och växer som han ska.

Du är ordförande för svenska PKU-föreningen. Hur fungerar arbetet där?

– Vi har en informationskanal (webbplats) för nyblivna föräldrar där vi berättar vad PKU är. Vi har också en väldigt aktiv Facebook-sida, där du kan ställa en fråga och få svar direkt. Sedan inom svenska PKU-föreningen följer vi också forskning och utveckling. Det finns två gigantiska organisationer på marknaden; amerikanska FDA och motsvarande inom EU som heter EMA. Organisationerna godkänner produkter och då gäller det att hänga med och se vad som är på gång. Sedan finns också andra lösningar och behandlingsformer som är intressanta. Vi samtalat med läkemedelsföretag och även andra typer av företag som producerar olika specialprodukter. Företagen är intresserade av att ha ett patientperspektiv och vi är intresserade av att kunna påverka vad de väljer att prioritera inom sin utveckling.



Du nämner läkemedelsföretag, finns det läkemedel som är aktuella i Victors fall?

– Enligt studier finns det inga läkemedel som är intressanta för just Victor som har klassisk PKU. Däremot finns det en behandlingsform som heter Palyzic. Där används sprutor för att ersätta det enzym som saknas och du kan då gå från att vara en klassisk PKU-patient till att kunna äta helt normalt. Den här typen av behandling leder alltså till en tydligt förhöjd livskvalitet. Du kan gå på restaurang utan att behöva räkna och mäta vad du äter. Du kan också resa utan att behöva oroa dig över att ditt handbagage – som innehåller två veckors livsmedel – absolut inte får försvinna.

Det finns en möjlig lösning redan idag menar du?

– Palyzic är ganska nytt och har 16-årsgräns men är godkänt både av FDA och EMA och används i Europa inom exempelvis Tyskland. Det är godkänt också i Sverige så det får lov att förskrivas men TLV (Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket, reds anm.) har inte kommit överens med leverantörerna om en prislapp än. Så där står vi just nu. Vi har en fantastisk behandlingsform som används i flera andra delar av världen medan Sverige ligger efter. Lena Hallengren vår tidigare socialminister har både fått ett uppdrag och sedan gett ett uppdrag till TLV att utreda detta. För det handlar inte bara om PKU utan om i princip alla sällsynta diagnoser, där systemet som TLV använder idag för att räkna ut den socioekonomiska effekten av läkemedel snarare är utformat för blodtryckssänkande mediciner eller liknande som används i väldigt stora volymer.

På en generell nivå, hur ser det ut om man jämför PKU i Sverige med andra länder?

– Man kan säga att en gång i timmen föds ett barn någonstans i världen som har PKU och som inte vet om det. Det är värt att tänka på. I Sverige har vi det väldigt bra. Här finns den nationella nyföddhetscreeningen och tillgång till mediciner och specialprodukter. Genom livsmedelsanvisningar som liknar recept får vi dessutom specialprodukterna i princip gratis.

Nyföddhetscreeningen infördes redan 1965 i Sverige och PKU-provet är frivilligt. Vad skulle du säga till de föräldrar som funderar på om de ska ta PKU-provet eller inte?

– Sluta fundera. Alternativet är att du inte får veta om diagnosen förrän ditt barn kanske har fyllt tre år och då är det redan för sent. Då har du faktiskt som förälder varit med och skapat hjärnskadorna. PKU-provet handlar dessutom inte om att stoppa in någonting i kroppen utan om att lämna ett blodprov för att få information. Det har ingen dött av, tvärtom.