

Phenylketonurie, PKU	
organisme	<p>Wat zijn de symptomen van deze ziekte?</p> <p>Kinderen zijn normaal bij de geboorte. Omdat het aminozuur fenylalanine, dat in het voedsel voorkomt, niet omgezet kan komen er hoge concentraties fenylketon in het bloed die giftig/toxisch zijn voor de hersenen.</p> <p>Daardoor wordt een kind ernstig verstandelijk gehandicapt en kan motorische problemen hebben. Haren, huid en urine van mensen met PKU hebben een muffe geur (door de ophoping van fenylketon).</p>
diagnose	<p>Hoe komt men erachter dat iemand PKU heeft?</p> <p>Via een hielprik wordt bloed afgenomen om het kind testen voor PKU. In de meeste ontwikkelde landen worden kinderen vlak na de geboorte gescreend op PKU.</p>
behandeling	<p>Hoe kan de ziekte worden behandeld?</p> <p>Wanneer PKU vroeg genoeg ontdekt wordt kan een kind zich normaal ontwikkelen. De hoeveelheid fenylalanine in het bloed moet dan op een laag niveau gehouden worden via een combinatie van een dieet en medicijnen. Alle PKU-patiënten moeten levenslang een fenylalanine-arm dieet aanhouden. Dat betekent dat ze geen voedsel mogen eten met een hoog gehalte in fenylalanine, zoals vlees, kip vis, noten, kaas en andere zuivelproducten en sommige groenten. De zoetstof aspartaam (zit bijvoorbeeld in softdrinks) bestaat uit twee aminozuren: fenylalanine and asparaginezuur. Dus mensen met PKU moeten geen aspartaam bevattend voedsel gebruiken.</p>
patiënten-organisaties	<p>Welke steun geven patiënten elkaar?</p> <p>www.pkuvereniging.nl</p>
populatie	<p>Wat is de frequentie van de ziekte in de bevolking?</p> <p>Deze aandoening komt in Noord-Europese landen voor bij ongeveer 1 op de 12.000 mensen. De frequentie varieert enorm in verschillende populaties. Bv 1 op 4500 in Ierland 1-13.000 in Noorwegen en minder dan 1 op 100.000 in Finland. In Turkije komt deze aandoening heel veel voor, volgens de Universiteit van Istanbul bij ongeveer 1 op de 3500 mensen.</p>
cel	<p>Hoe erft de ziekte over en op welk chromosoom en gen liggen de mutaties die deze ziekte kunnen veroorzaken?</p> <p>PKU wordt veroorzaakt door een autosomaal recessief allel. Het gen dat codeert voor het maken van het enzym fenylalaninehydroxylase (het PAH-gen) ligt in chromosoom 12 in de banden 12q22-q24.1. Meer dan 400 mutaties die de ziekte veroorzaken zijn in het PAH-gen gevonden.</p> <p>Chromosoom 12 bevat ongeveer 133 miljoen basenparen, 4 tot 4,5 procent van het totale DNA. Van chromosoom 12 zijn 65 genen bekend (anno 2008) die de oorzaak van een ziekte kunnen vormen. Het is de langste van de groep korte chromosomen.</p>
molecuul	<p>Welke rol speelt het enzym PAH in de cellen?</p> <p>Het enzym fenylalaninehydroxylase wordt in de lever en nier gemaakt. Het bevat 452 aminozuren. Het enzym zet het aminozuur fenylalanine om in het aminozuur tyrosine. Wanneer deze reactie niet plaats vindt, hoopt fenylalanine op en er is te weinig tyrosine. Een overmaat aan fenylalanine kan omgezet worden in fenylketonen. Een verhoogde concentratie van fenylalanine in het bloed en de ontdekking van fenylketonen in de urine tonen aan dat een kind de ziekte heeft.</p>
bronnen	<p>www.erfelijkheid.nl/zena/fenylketonurie.php http://nl.wikipedia.org/wiki/Fenylketonurie</p>