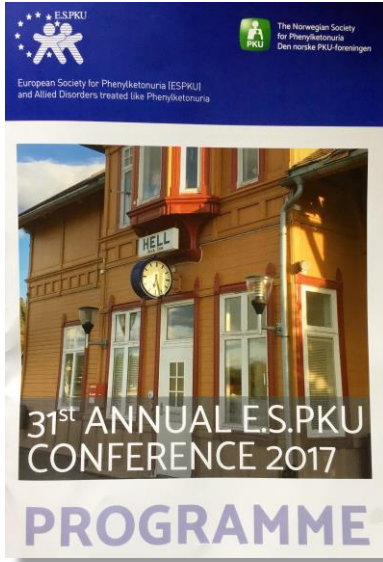


E.S.PKU-konferens 2017

2017-10-08



Jag har haft förmånen att få delta i den europeiska PKU-konferensen för andra året i rad.

E.S.PKU-konferensen hölls i år i Hell utanför Trondheim i Norge. Ortsnamnet kallar till skämt vilket E.S.PKU styrelseordförande Eric Lange exemplifierade i sitt välkomsttal. *“Welcome to Hell. If you put an apostrophe between the L and A in my name, it means an angel in French. So now I am an angel in Hell. Or perhaps a Hell’s Angel?”*

Förutom intressanta föredrag och diskussioner är det också nyttigt att lära av andra länders patientorganisationer samt leverantörer av specialprodukter. Vi har redan ett gott samarbete med flera av dessa leverantörer. I år var det speciellt intressant att samtala med Nutricia då Lena Tännadal har lämnat Nutricia och Pernilla Gustafsson idag arbetar med annat inom Nutricia. Vi har en ny kontaktperson i Lena Mårtensson och vi träffades här för första gången. På plats från Nutricia var även Carina Heidenborg och Louise Svensson. Vi har haft mycket trevligt och planerat gemensamma aktiviteter för framtiden.

Efter invigningstalarna var det dags för Dr. Geir Ivar Elgjo. Det var hans farfar, dr. Ivor Asbjørn Følling, som upptäckte *Folling’s disease* som senare blev PKU. Hell ligger bara 10 mil från där han var aktiv och det var spännande och rörande att höra hans barnbarn berätta om och visa bilder på hur upptäckten gick till, helt utan dagens tekniska laboratorieutrustning. En del anser att Følling är den mest framstående medicinska forskaren som inte fått nobelpris. Vi kan väl bara hålla med?

Vi har också fått en redogörelse för hur PKU-patienter behandlas i Norge. Det är stor skillnad från Sverige även om det finns länder som skiljer sig långt mycket mer. När ett barn svarat positivt på nyföddhetsprovet så kallas föräldrarna och barnet till Oslo för behandling, information och utbildning under en vecka eller två. Det är snabbaste resesätt till Oslo som gäller och ofta är patienterna på plats på sjukhuset inom sex timmar, oavsett var i Norge de kommer ifrån. På plats tas nya prover och de får information och stöd från specialistteamet.

Härefter delades deltagarna upp i tre olika spår. Ett professionellt spår för forskare, ett program för patienter och anhöriga, och ett tredje spår för oss delegater. Vi inledde med att berätta vad vi gjort i våra nationella föreningar under det senaste året. Jag informerade om att ett beslut rörande Kuvan® var nära, berättade om våra matlagningsträffar och om den PKU-kalkylator som vi håller på att utveckla. Många föreningar försöker hitta sätt att nå ut till sina medlemmar och många provar olika sätt via Internet. I bland annat Frankrike har man med positivt resultat provat matlagningsträffar på distans. Det kan låta märkligt men fungerar faktiskt. Nutricia var intresserade av att prova något liknande så håll utkik efter inbjudan till *Low Pro Master Chef* till våren!

Vi har också pratat om de europeiska referensnätverk som byggs upp inom EU. Varje patientförening i varje land ska ha en representant och så har även vi i Svenska PKU-föreningen i *MetabERN*. Än är det dock för tidigt att uttala vad detta arbete kommer att leda till.

Det kommer att genomföras en *PKU Summer School*, troligen i Kroatien redan nästa sommar. Här är tanken att man ska samla såväl unga patienter som unga HCF, *health care professionals*, för att alla ska lära sig mer om PKU. Idag är man på ett konceptstadium och mer information kommer när planeringen kommit i gång.

E.S.PKU-konferens 2017

2017-10-08

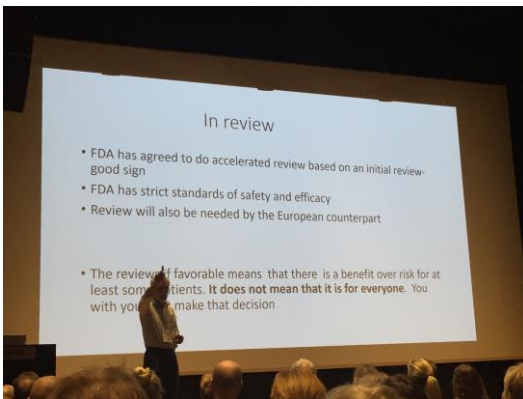
Vidare informerade man om planerna på att skapa en global patientorganisation. E.S.PKU kommer att vara aktiv representant i denna. Ett skrämmande räkneexempel tydliggör behovet:

- Det föds ungefär 350 000 barn i världen varje dag
- Av dessa erbjuds ca 40 % ett nyföddhetsprov
- Ungefär ett av tiotusen nyfödda har PKU
- Det innebär att det **varje timme föds ett barn med PKU som inte får diagnos!**

Det sista som avhandlades på delegaternas möte var hur vi kan förbättra PKU-vården när en patient flyttas från barn- till vuxenavdelning. Här saknade jag erfarenheter så ni som är över 18 år får gärna skriva till mig och berätta. Har ni flyttats till en vuxenavdelning eller är ni kvar på barnmottagning? Hur fungerar det?

På E.S.PKU årsmöte valdes samtliga fem styrelsemedlemmar om på ytterligare tre år.

På lördagens gemensamma program presenterades forskning om Tyrosinemi typ 1, amning av PKU-bebisar och Pegvaliase. Det sistnämnda var mycket spännande. Pegvaliase, som tidigare kallades PEG PAL, är en



medicin som ersätter det enzym som en PKU-patient saknar eller har dålig effekt av. Forskningen har kommit långt men man är inte redo att dela med sig av data från forskningen, varför presentation blev mer allmänt hållen. Detta är dock ett ämnen som vi kommer att bevaka i framtiden. Nytt för mig var att det tog lång tid för kroppen att vänja sig vid detta nya enzym, upp till 50 dagar innan man fått effekt.

Under lördagen ordnades en tur till Trondheim för alla som ville se staden. På kvällen avnjöt vi en god middag och normännen har verkligen lyckats med maten. Att få se och smaka så mycket god PKU-mat, med efterrätter både lunch

och middag, i två dagar, var fantastiskt!

Det är nyttigt och viktigt att delta på dessa konferenser. Det finns möjlighet att följa med så är du intresserad inför nästa år så är du välkommen att höra av dig! Var nästa års konferens hålls är oklart då Slovakien för ett par veckor sedan meddelade att det inte kunde arrangera konferensen som avtalat. Man letar nu efter ett alternativ där Berlin kan vara ett.

För att få fart på föreningens verksamhet är det viktigt att ni som har ett intresse av PKU är medlemmar i föreningen och betalar medlemsavgift. Dessa medel möjliggör för oss att driva föreningen och organisera aktiviteter för föreningens medlemmar. Om det kan vara så att du missat att betala medlemsavgiften för 2017 så sätt in 250 kr på postgiro nr 184296 – 2. Ange namn och ort.

Representant för Svenska PKU-föreningen / Marcus Strandepil, marcus.strandepil@pku.se

