

**Titel:** Phenylketonurie, Neonatale screening  
**Onderafdeling:** KMB  
**Auteurs:** A.M.Bosch, F.A. Wijburg  
**Datum van ingang:** 15-11-2007

*Bij aanmelding door entadministratie (phenylalanine >240 umol/L)*

Eerste uitslag phenylalanine >240 – 480 umol/L: hielprik herhalen. Als tweede uitslag phenylalanine >240 umol/L: acute opname academisch ziekenhuis  
Eerste uitslag phenylalanine >480 umol/L: acute opname academisch ziekenhuis.

#### Vorbereiding opname

- Lab GMZ AMC informeren (tel 62026)
- Lab Metabole Ziekten UMCU informeren ivm urine pterines (088 7555555 sein 5734), s avonds evt dienst telefoon 06 53516352 (zie verder)
- Diëtist in consult vragen

#### **Anamnese en lichamelijk onderzoek**

- NB: leverfalen, inflammatie/infectie en medicatie kunnen ook oorzaak zijn van phenylalanine verhoging

#### **Diagnostiek bij opname** (zie voor uitvoering hieronder)

- Phenylalanine bepaling cito (**1 ml heparine bloed** naar lab GMZ, wordt uiterlijk de eerstvolgende dag bepaald)
- Dihydropteridine reductase (DHPR) activiteit in erythrocyten: **1 ml EDTA volbloed** (Lab GMZ)
- DNA diagnostiek: **2 ml EDTA volbloed** (voor DNA diagnostiek, naar Utrecht verzenden, formulier af te drukken vanaf [www.dnadiagnostiek.nl](http://www.dnadiagnostiek.nl))
- **Portie urine (8 ml)** voor het bepalen van pterines. Let op! Verzamelen in gedimd licht: katheter en opvangzak/potje in aluminiumfolie wikkelen. Urine direct invriezen. De eerstvolgende werkdag wordt het monster voor spoedbepaling (max 5 werkdagen) aan het UMCU aangeleverd per koerier, beschermd tegen licht en ingevroren.

#### Therapie

1. Start dieet direct na afname van diagnostiek
2. Dieet is geïndiceerd indien hielprik phenylalanine-waarde >360 umol/L

##### a. *borstvoeding*

indien phenylalanine-waarde >1000 umol/l:

- 24 uur borstvoeding stop
- start Phenylalanine vrije zuigelingenvoeding, overleg diëtist
- na 24 uur altijd herstart gedeeltelijke borstvoeding: start 1x borstvoeding per dag
- bijstellen mbv dagelijkse phenylalanine controle iom lab GMZ tot streefwaarde voor leeftijd (120-240 umol/l) is bereikt

indien phenylalanine-waarde 360-1000 umol/l

- continueer tenminste 1x borstvoeding per dag, afhankelijk van Phenylalanine-waarde
- geef de overige voedingen als Phenylalanine vrije zuigelingenvoeding, iom diëtist
- bijstellen mbv dagelijkse phenylalanine controle iom lab GMZ tot streefwaarde voor leeftijd is bereikt

##### b. *flesvoeding*

- volledig Phenylalanine vrije zuigelingenvoeding voeding tot phenylalanine-waarde < 500 umol/l
- bij phenylalanine-waarde <500 umol/l start suppletie: Phenylalanine 10 mg/kg/dag, overleg diëtist
- bijstellen mbv dagelijks phenylalanine controle iom lab GMZ tot streefwaarde voor leeftijd (120-240 umol/l) is bereikt