



UniversitätsKlinikum Heidelberg

Glutarazidurie Typ I

Ein Leitfaden für Eltern und Patienten



Impressum

Herausgeber
Universitätsklinikum Heidelberg

Redaktion
Edith Müller
Stefan Kölker
Katja Sahm

Gestaltung und Satz
Stabsstelle des Universitätsklinikums
und der Medizinischen Fakultät Heidelberg
Leitung Markus Winter
www.klinikum.uni-heidelberg.de/medien
Eva Tuengerthal, Grafik / Layout

photocase.com, stockxpert.com

Druck
Nino Druck GmbH, Neustadt / Weinstraße

Stand
November 2009

ID_6392

Inhalt

- 04 Vorwort und Zielsetzung des Leitfadens**
- 06 Einführung**
 - Diagnose
 - Krankheitsverlauf
 - Krankheitsentstehung
 - Diät und Carnitin
 - Notfallbehandlung
- 18 Ernährung und Diät**
 - Prinzip der Diätbehandlung
 - Aminosäurenmischung
 - Zusammensetzung unserer Nahrung
 - Zusammensetzung der Diät
 - Diät in verschiedenen Altersstufen
- 26 Praxis der Diät**
 - Ernährung des Säuglings
 - Lysin-Tagespauschale
 - Ernährung nach dem ersten Lebensjahr
 - Schätzen des Lysingehalts im Nahrungseiweiß
 - Hinweise für Patienten mit Bewegungsstörungen
- 32 Notfallbehandlung**
 - Diätetische Notfallbehandlung zu Hause
- 34 Beispielhafte Diätpläne**
 - Säugling
 - Säugling im Beikostalter
 - Kleinkind
- 38 Ernährung nach dem 6. Lebensjahr**
 - Empfohlene Verzehrsmengen
 - Lebensmittelauswahl (nach dem 6. Lebensjahr)
 - Beispielhafter Ernährungsplan (6 Jahre)
- 42 Nährwerttabelle**
 - Nährwerttabelle für die Lysin Berechnung
(Lysingehalt in Lebensmitteln pro 100 g Eiweiß)
- 54 Quellenangaben**

Vorwort und Zielsetzung des Leitfadens

Bei Ihrem Kind oder bei Ihnen selbst ist die Diagnose Glutarazidurie Typ I gestellt worden. Diese Diagnose wird bei Ihnen viele Fragen aufgeworfen und eventuell auch Ängste ausgelöst haben. Sie haben wahrscheinlich weder vorher von dieser angeborenen Stoffwechselkrankheit gehört, noch kennen Sie jemanden, bei dem ebenfalls diese Krankheit festgestellt worden ist. Zudem ist es möglicherweise schwierig für Sie, diese Krankheit zu „begreifen“, insbesondere wenn bei Ihrem Kind oder bei Ihnen keine sichtbaren Zeichen oder Symptome hierfür zu erkennen sind.

In erster Linie ist dieser Leitfaden deshalb an Eltern und Patienten gerichtet. Er soll dazu dienen, die häufigsten Fragen zu beantworten, Ihnen eine Vorstellung zu vermitteln, was die Glutarazidurie Typ I ist und wie die Behandlung dieser Krankheit nach heutigem Wissen durchgeführt werden kann. In zweiter Linie ist der Leitfaden auch an alle Berufsgruppen gerichtet, die Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit einer Glutarazidurie Typ I behandeln.

Wir hoffen, dass Ihnen der Leitfaden eine Hilfestellung in der täglichen Umsetzung der Behandlung sein wird. Der Leitfaden will und kann jedoch in keiner Weise ein strukturiertes Erst-diagnosegespräch oder die Betreuung und Schulung durch ein erfahrenes Team in einem Stoffwechselzentrum ersetzen. Noch soll er Sie dazu verleiten, eigenständige Therapieänderungen ohne Rücksprache mit dem Sie betreuenden Stoffwechselteam vorzunehmen.

Leitlinie zur Glutarazidurie Typ I

Alle in diesem Leitfaden befindlichen Empfehlungen stimmen mit der aktuellen Leitlinie (AWMF-Leitlinie Nr. 027/018, Entwicklungsstufe 3) zu „Diagnostik, Therapie und Management der Glutarazidurie Typ I (synonym: Glutaryl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz)“ überein. Diese Leitlinie wurde in den Jahren 2003-2006 durch eine international zusammengesetzte Leitliniengruppe erarbeitet und wird seither in regelmäßigen Abständen aktualisiert. Sie ist neben Deutschland auch in den Niederlanden, Portugal und Italien offiziell als Leitlinie anerkannt. Die Leitlinie fasst die über dreißigjährige Erfahrung internationaler Experten zusammen. Die dort enthaltenen Empfehlungen sind nach heutigem Wissen am besten wirksam, um die Gesundheit und Entwicklung Ihres Kindes zu schützen. Die komplette Leitlinie ist unentgeltlich über das Online-Portal der Arbeitsgemeinschaft der Medizinisch-Wissenschaftlichen Fachgesellschaften (AWMF) zu

erhalten (URL: www.awmf.org/; Hauptmenue: „Leitlinien“). Sie richtet sich in erster Linie an alle Berufsgruppen, die Patienten mit Glutarazidurie Typ I behandeln.

Obwohl die Leitlinie und der Ihnen vorliegende Leitfaden mit großer Sorgfalt erarbeitet worden sind, ist es möglich, dass einzelne Unstimmigkeiten oder sogar Fehler enthalten sind. Zudem ist es möglich, dass nicht alle Patienten von der empfohlenen Behandlung in gleicher Weise profitieren. Für die Verwendung dieses Leitfadens und für den Behandlungserfolg kann somit keine Gewährleistung übernommen werden. Die Umsetzung der Behandlungsempfehlungen in die Praxis und die damit verbundene Sorgfaltspflicht obliegt allein der/dem Sie betreuenden Ärztin/Arzt.

Zur kontinuierlichen Verbesserung der Broschüre freuen wir uns über Ihre Anregungen.

Mit freundlichen Grüßen,

Edith Müller

Leitende Diätassistentin

Privatdozent Dr. Stefan Kölker

Oberarzt und Vorsitzender der Leitliniengruppe

Unter der Mitarbeit von:

Katja Sahn

Diätassistentin

Petra Schick

Diätassistentin

Privatdozent Dr. Peter Burgard

Leitender Psychologe

Prof. Dr., Prof. h. c. (RCH) Georg F. Hoffmann

Ärztlicher Direktor

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin

Angelika-Lautenschläger-Klinik,

Klinik I

Sektion für Angeborene Stoffwechselkrankheiten

Stoffwechselzentrum

Im Neuenheimer Feld 430

D-69120 Heidelberg

E-mail: stefan.koelker@med.uni-heidelberg.de;

edith.mueller@med.uni-heidelberg.de



Diagnose

Was bedeutet „Glutarazidurie Typ I“?

Das Wort Glutarazidurie bedeutet Glutarsäure im Urin. Die Glutarsäure ist ein Zwischenprodukt des menschlichen Stoffwechsels. Sie ist normalerweise nur in geringen Mengen im Körper vorhanden und wird mit dem Urin ausgeschieden. Eine erhöhte Ausscheidung von Glutarsäure ließ sich bereits bei Patienten mit Glutarazidurie nachweisen, noch bevor die eigentliche Ursache der Krankheit vor mehr als 30 Jahren herausgefunden wurde. Diese zuerst festgestellte biochemische Auffälligkeit war somit Namen gebend. Da es noch andere Krankheiten gibt, die mit einer erhöhten Glutarsäure-Ausscheidung einhergehen, wurden diese Krankheiten in drei Typen (Typ I, Typ II, Typ III) unterteilt. In diesem Leitfaden befassen wir uns ausschließlich mit der Glutarazidurie Typ I. Auch wenn die Bezeichnung Glutarazidurie Typ II und Typ III sehr ähnlich klingen, handelt es sich hierbei um andere Krankheiten, die nicht mit der Glutarazidurie Typ I verwechselt werden sollen.

Wieso konnte bei meinem Kind / bei mir die Diagnose gestellt werden?

Neben der erhöhten Ausscheidung der Glutarsäure, lassen sich bei der Glutarazidurie Typ I noch andere Auffälligkeiten im Urin und andere Körperflüssigkeiten nachweisen. Hierzu gehört der Nachweis von 3-Hydroxyglutarsäure und Glutarylcarнитin. Bei Menschen, die nicht von der Krankheit betroffen sind, befinden sich nur ganz geringe Mengen dieser Stoffe im Körper und im Blut bzw. werden im Urin ausgeschieden. Diese geringen Mengen werden auch als „Normbereich“ oder „Referenzbereich“ bezeichnet. Bei Patienten hingegen können erhöhte Konzentrationen dieser Stoffe nachgewiesen werden, die häufig um ein Vielfaches oberhalb des sog. Normbereichs liegen. Hierdurch können die meisten betroffenen Kinder bereits zuverlässig im Neugeborenen-Screening gefunden werden. Seit dem 1. April 2005 wird gemäß der deutschen Richtlinie zum Neugeborenen-Screening (URL: www.gba.de; Kinder-Richtlinien: Erweitertes Neugeborenen-Screening) die Glutarazidurie Typ I bundesweit bei allen Neugeborenen als ein Teil der Früherkennungsmaßnahmen von Krankheiten untersucht. Jährlich werden im Mittel ca. 5-10 Neugeborene mit einer Glutarazidurie Typ I in Deutschland neu diagnostiziert. Dies entspricht einer Häufigkeit von einem Neugeborenen mit Glutarazidurie Typ I auf ca. 100.000 Neugeborene (1:100.000).

Um die Diagnose endgültig zu sichern, sind zusätzliche Untersuchungen erforderlich (sog. molekulargenetische und enzymatische Untersuchung).

Können andere Familienmitglieder diese Krankheit ebenfalls haben?

Ja, dies ist möglich. Da es sich um eine angeborene Krankheit handelt, können auch andere nahestehende Familienmitglieder erkrankt sein. Dies kann selbst dann der Fall sein, wenn keine sichtbaren Symptome vorhanden sind.

Eine gezielte Stoffwechseluntersuchung von anderen Familienangehörigen (insbesondere von Geschwisterkindern und Eltern) des betroffenen Patienten sollte bei bestätigter Diagnose einer Glutarazidurie Typ I durchgeführt werden.

Krankheitsverlauf

Wodurch zeigt sich die Krankheit bei meinem Kind / bei mir?

Neugeborene und junge Säuglinge

Neugeborene und junge Säuglinge mit Glutarazidurie Typ I sind zumeist unauffällig und können nicht von Gleichaltrigen ohne diese Krankheit unterschieden werden. Bei einigen Neugeborenen und jungen Säuglingen finden sich z. T. leichte und zumeist nur vorübergehende Auffälligkeiten. Hierzu gehört u. a. eine leichte Muskelschwäche im Rumpfbereich und leichte Seitenunterschiede bei Bewegungen (sog. Asymmetrie), die zu einer leichtgradigen motorischen Entwicklungsverzögerung führen können. Derlei Auffälligkeiten sind jedoch generell bei Säuglingen recht häufig und bessern sich zumeist spontan oder durch eine krankengymnastische Behandlung.

Eine weitere Auffälligkeit der meisten Kinder mit dieser Krankheit ist ein großer Kopfumfang (sog. Makrozephalie). Da jedoch definitionsgemäß 3% aller Menschen einen großen Kopf aufweisen und die Glutarazidurie Typ I sehr selten ist, gibt es sehr viel mehr Menschen mit einem großen Kopf ohne Glutarazidurie Typ I als solche mit dieser Krankheit. Es ist somit im Neugeborenen- und jungen Säuglingsalter beinahe unmöglich, betroffene Patienten ohne das Neugeborenen-Screening zu entdecken.

Ältere Säuglinge und Kleinkinder

Bleibt die Krankheit unerkannt und unbehandelt, tritt zumeist bei älteren Säuglingen oder Kleinkindern eine bleibende Schädigung in einem bestimmten Bereich des Gehirns (sog. Basalganglien) auf, die zu dauerhaften und oft schwerwiegenden Bewegungseinschränkungen führen. Die häufigsten Bewegungsänderungen bei der Glutarazidurie Typ I werden als Dystonie bezeichnet. Sie sind dadurch gekennzeichnet, dass das für alle Bewegungen sehr wichtige Wechselspiel zwischen unterschiedlichen Muskelgruppen des Körpers gestört ist. Als Folge dieser Veränderungen können betroffene Kinder zuvor erlernte Fähigkeiten wieder verlieren und sind dann auf eine intensive Hilfe ihres Umfelds angewiesen. Einige Kinder entwickeln zudem Sprech- und Schluckstörungen. Schluckstörungen beeinträchtigen die Nahrungszufuhr und erhöhen das Risiko, sich zu verschlucken (sog. Aspiration). Im Gegensatz zu diesen ausgeprägten körperlichen Veränderungen bleiben die geistigen Fähigkeiten vieler betroffener Kinder erhalten. Einige Patienten konnten mittlerweile trotz des bestehenden Handicaps ihre Schulausbildung, Berufsausbildung oder ein Universitätsstudium erfolgreich absolvieren.

Die geschilderten Veränderungen des Gehirns entwickeln sich typischerweise während oder kurz nach einer fieberhaften Infektionskrankheit (z. B. Magen-Darm-Infekt, Lungenentzündung), und zwar insbesondere dann, wenn zugleich die Nahrungs- und Flüssigkeitszufuhr deutlich eingeschränkt war bzw. hohe Verluste von Nährstoffen und Flüssigkeit durch Erbrechen und Durchfall auftraten. Andere Auslöser, z. B. Operationen und Impfungen, sind ebenfalls bekannt. Diese sog. akute encephalopathische Krise kann bis zum vollendeten 6. Lebensjahr auftreten. Bei älteren Kindern treten diese Krisen nach heutigem Wissen nicht mehr auf. Oberstes Ziel der bereits im Neugeborenenalter einsetzenden Behandlung ist die Abwendung der akuten encephalopathischen Krise und ihrer Folgen. Ohne Stoffwechselkrise entwickeln sich die meisten Kinder weitgehend normal.

Jugendliche und Erwachsene

Nur wenige Jugendliche und Erwachsene mit Glutarazidurie Typ I wurden bislang identifiziert, die trotz ausbleibender Diagnosestellung und Behandlung das Kindesalter unbeschadet überstanden haben. Diese sog. asymptotische Verlaufsform gilt jedoch ohne spezifische Behandlung als insgesamt selten. Die im Jugendlichen- und Erwachsenenalter auftretenden Beschwerden sind von denen des Kindes-

alters verschieden. Es überwiegen Gangunsicherheiten, eingeschränkte Feinmotorik der Hände, Kopfschmerzen und Schwindel. Die im Gehirn nachweisbaren Veränderungen betreffen nicht die Basalganglien wie im Kindesalter, sondern hauptsächlich die sog. weiße Substanz. Die weiße Substanz besteht aus Nervenfasern und deren Umhüllung (sog. Myelin).

Wie erkenne ich eine akute encephalopathische Krise?

Es ist nach heutigem Kenntnisstand nicht möglich, den genauen Zeitpunkt zu benennen, an dem eine akute encephalopathische Krise beginnt. Es handelt sich zunächst um schleichende Veränderungen, die dann typischerweise zu plötzlich auftretenden und dann bereits zumeist unwiderruflichen Veränderungen führen. Die ersten Symptome sind häufig untrennbar mit dem Auftreten einer Infektionskrankheit verknüpft, d. h. Fieber, Müdigkeit, Appetitlosigkeit und eingeschränkte Nahrungszufuhr. Bei Magen-Darm-Infektionen treten zudem Erbrechen und Durchfall auf, die auch ohne Fieber immer als Alarmsignal gewertet werden sollten. In der zweiten Phase, die häufig einen bis drei Tage dauern kann, kommt es zu einer Zunahme der anfänglichen Symptome, wobei der Wachheitsgrad schrittweise beeinträchtigt werden kann, sodass betroffene Kinder dann nicht selten unerweckbar sind und nicht oder kaum auf starke Außenreize reagieren (Koma/Präkoma). Schließlich kommt es dann häufig plötzlich („aus heiterem Himmel“; „wie ein Schlaganfall“) zu einer Veränderung der Muskelspannung. Zunächst zeigen betroffene Kinder zumeist eine sehr schwache Muskelspannung (Muskelhypotonie), die sich in wenigen Tagen in eine Dystonie weiterentwickelt.

Das Fortschreiten einer beginnenden, akuten encephalopathischen Krise kann bei umgehender Einleitung einer adäquaten Notfallbehandlung verhindert werden.

Verschwindet die Krankheit im Verlauf des Lebens wieder?

Nein. Es handelt sich bei der Glutarazidurie Typ I um eine angeborene Krankheit. Somit verschwindet die Krankheit im Verlauf des Lebens nicht spontan. Es ist über den Krankheitsverlauf bekannt, dass während der ersten 6 Lebensjahre eine dauerhafte und häufig schwerwiegende Schädigung des Gehirns erfolgen kann. Gelingt es durch frühzeitige Diagnose und Therapie eine Schädigung des Gehirns während dieser Zeit zu vermeiden, haben Kinder eine gute Chance

sich weiterhin unauffällig zu entwickeln. Tritt eine Schädigung in diesem Zeitraum auf, so sind diese Veränderungen dauerhaft und können durch eine Behandlung ggf. noch abgemildert werden.

Krankheitsentstehung

Wodurch entsteht die Krankheit?

Die Glutarazidurie Typ I ist eine angeborene Stoffwechselkrankheit. Stoffwechselkrankheiten werden durch eine Störung des Auf-, Um- oder Abbaus von Körpersubstanzen oder Nahrungsbestandteilen verursacht. Für diese Reaktionen benötigt der Körper eine Vielzahl von sog. Enzymen. Enzyme wirken als Katalysatoren, d. h. sie beschleunigen die genannten Prozesse in unserem Körper. Wenn ein bestimmtes Enzym nicht richtig funktioniert, kommt es zu Veränderungen in den Stoffwechselvorgängen. Manche von diesen Veränderungen lösen Krankheiten aus – so auch bei der Glutarazidurie Typ I.

Bei der Glutarazidurie Typ I ist ein bestimmtes Enzym nicht funktionstüchtig. Es trägt den Namen Glutaryl-CoA-Dehydrogenase und ist am Abbau von bestimmten Eiweißbestandteilen (sog. Aminosäuren) beteiligt. Ein Defekt der Glutaryl-CoA-Dehydrogenase beeinträchtigt den Abbau der Aminosäuren Lysin, Tryptophan und Hydroxylysin. Hierdurch bedingt kommt es zu einem Aufstau von bestimmten Stoff-

wechselprodukten, die im Urin und im Blut nachgewiesen werden können (Abbildung 1). Bei vollständigem Funktionsverlust des Enzyms kommt es zu einer starken Ausscheidung dieser Stoffwechselprodukte im Urin (sog. Hochausscheider), bei noch vorhandener Restfunktion findet sich nur eine leicht erhöhte Ausscheidung dieser Stoffe (sog. Niedrigausscheider). Die Funktion des betroffenen Enzyms kann von keinem anderen Enzym übernommen werden.

Wieso tritt eine Schädigung des Gehirns auf?

Durch Untersuchungen in Zellkulturen und Tiermodellen konnte gezeigt werden, dass einige der sich bei der Glutarazidurie Typ I anhäufenden Stoffwechselprodukte in hohen Konzentrationen eine schädigende Wirkung auf das Gehirn ausüben (sog. Neurotoxizität). Zudem konnte gezeigt werden, dass sich die Stoffwechselprodukte bei der Glutarazidurie Typ I besonders stark im Gehirn anreichern, da sie aus dem Gehirn nur erschwert wieder abtransportiert werden. Die Menge der Stoffwechselprodukte im Gehirn erhöht sich bei proteinreicher Nahrung oder Energiemangel und verringert sich bei verminderter Eiweiß- bzw. Lysin- und ausreichend hoher Energiezufuhr.

Warum ist mein Kind krank, obwohl ich gesund bin?

Dass ein Kind von einer bestimmten Krankheit betroffen ist, obwohl beide Eltern oder sonstige Familienangehörige

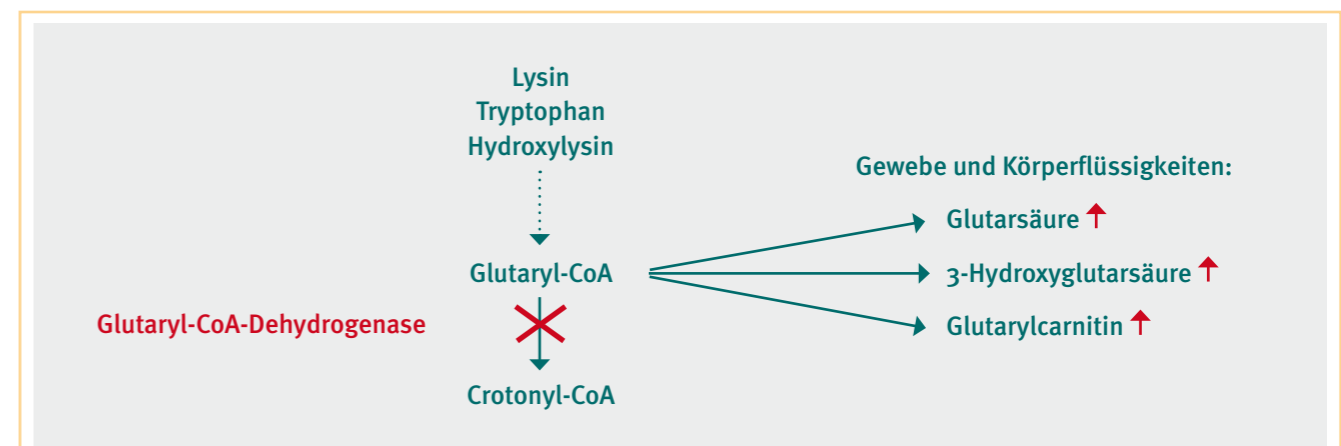


Abb. 1: Ursache der Glutarazidurie Typ I

Glutaryl-CoA-Dehydrogenase katalysiert einen Teilschritt in der gemeinsamen Endstrecke der Abbauwege der Aminosäuren Lysin, Hydroxylysin und Tryptophan. Mengenmäßig ist der Abbau von Ly-

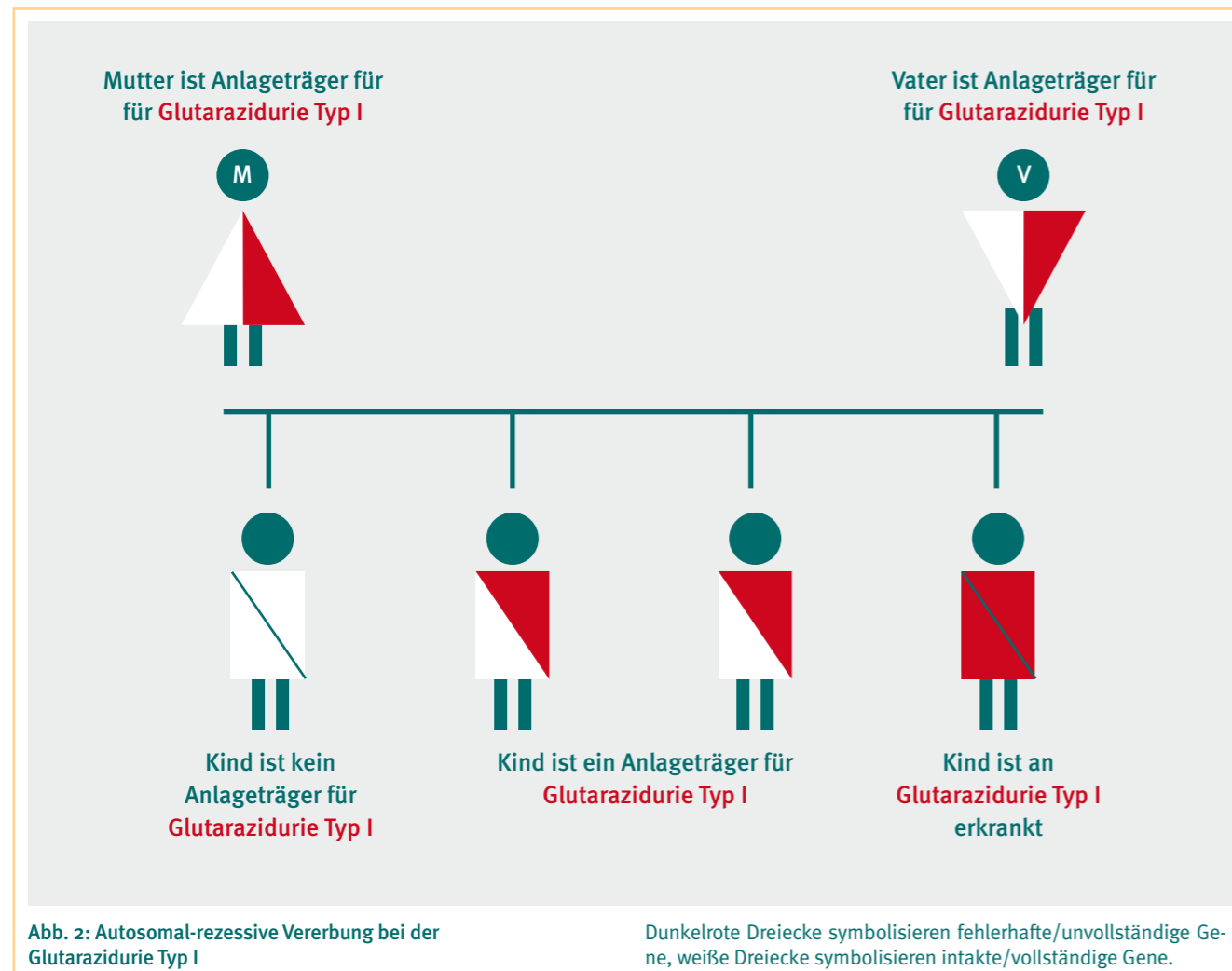
sin bedeutsamer als derjenige von Tryptophan und Hydroxylysin. Durch den angeborenen Enzymdefekt bei der Glutarazidurie Typ I kommt es zum Anstau von bestimmten Stoffwechselprodukten (Glutarsäure, 3-Hydroxyglutarsäure, Glutarylcarнитin).

gesund sind, führt bei Eltern und ihren Familien nicht selten zu einer erheblichen Verunsicherung. Es wird dann häufig die Richtigkeit der Diagnose angezweifelt oder die betroffene väterliche (oder mütterliche) Familie lehnt die „Verantwortung“ für diese Erbkrankheit ab und schreibt diese der mütterlichen (oder väterlichen) Familie zu („das kommt bei uns nicht vor“, „das muss von euch kommen“). Hierbei kommt es häufig zu einer erheblichen Zusatzbelastung und Verunsicherung, insbesondere für die Mütter neu diagnostizierter Kinder.

Dabei ist das Auftreten einer angeborenen Krankheit in einer Familie, in der bislang keine angeborenen Krankhei-

ten vorkamen, tatsächlich kein Widerspruch, sondern ist geradezu typisch für eine bestimmte Vererbungsform, die sog. autosomal-rezessive Vererbung. Hierbei wird je eine fehlerhafte Erbinformation (Gen), in diesem Fall für das Enzym Glutaryl-CoA-Dehydrogenase, von Vater und Mutter auf ihr Kind übertragen. Die Eltern selbst haben noch ein weiteres funktionierendes Gen für dieses Enzym und erkranken deshalb nicht. Sie sind Überträger/Anlageträger für diese Krankheit, ohne selbst zu erkranken.

Jeder Mensch hat einen doppelten Satz an Genen – einen von der Mutter und einen vom Vater. Die Gene entsprechen dabei einer Seite in einem Kochbuch, d. h. sie beinhalten



die Herstellungsanleitung für ein bestimmtes „Gericht“ (in diesem Fall ein Enzym). Bei autosomal-rezessiven Erkrankungen genügt ein intaktes Gen, um den Ausbruch der Krankheit zu verhindern. Erst wenn zwei unvollständige Gene zusammenkommen, tritt die Krankheit auf. An jedes Kind wird nur jeweils eine Hälfte der mütterlichen und väterlichen Erbinformationen weitergegeben, um eine Verdopplung des Erbguts in der nächsten Generation zu verhindern. Deshalb können Anlageträger für eine bestimmte Krankheit gesunde oder erkrankte Kinder bekommen. Zwei Drittel der gesunden Kinder sind im Durchschnitt erneut Anlageträger (Abbildung 2).

In einer betroffenen Familie mit vier Kindern gibt es durchschnittlich drei gesunde Kinder (2 davon sind Anlageträger) und ein erkranktes Kind. Dies ist jedoch nur eine rechnerische Annahme und trifft für viele Familien in der Wirklichkeit nicht zu. Es gibt deshalb Eltern, die nur gesunde oder nur erkrankte Kinder haben. Das Vorhandensein eines gesunden oder erkrankten Kindes in einer Familie beeinflusst hingegen nicht, ob das nächste Kind der Familie gesund oder krank ist. Es ist ähnlich wie beim Würfeln, bei dem in jedem Wurf eine Zahl zwischen eins und sechs auftreten kann: Jedes Kind einer Familie hat die gleiche Wahrscheinlichkeit gesund oder krank zu sein wie seine Geschwister.

Um diese komplexen Zusammenhänge besser begreifen und in die eigene Familienplanung einbeziehen zu können, ist eine ausführliche genetische Beratung in einem humangenetischen Institut unbedingt anzuraten.

Habe ich mich in der Schwangerschaft falsch verhalten?

Nein. Obwohl das Auftreten von bestimmten Krankheiten, die Einnahme von manchen Medikamenten, Alkohol und anderen Drogen sowie das Gesundheitsverhalten während der Schwangerschaft einen großen Einfluss auf die Gesundheit eines Feten und Neugeborenen ausübt, gibt es keinen vernünftigen Grund anzunehmen, dass die Glutarazidurie Typ I durch ein „Fehlverhalten“ in der Schwangerschaft verursacht worden wäre. Derlei Zusammenhänge sind nicht bekannt. Vielmehr wurden die oben beschriebenen Genveränderungen vermutlich bereits seit vielen Generationen innerhalb einer Familie von Eltern auf ihre Kinder übertragen. Da Anlageträger der Glutarazidurie Typ I nicht erkranken, wurde diese Weitergabe defekter Gene nicht bemerkt. Jeder Mensch trägt vermutlich mindestens eine Genveränderung in sich, die er unbemerkt an seine Kinder weitergeben kann.

Genveränderungen können spontan bei generell jedem Menschen auftreten.

Diät und Carnitin

Ist die Glutarazidurie Typ I behandelbar?

Der natürliche Krankheitsverlauf der Glutarazidurie Typ I ist durch die Behandlung günstig zu beeinflussen, wenn es gelingt 1) die Diagnose vor dem Auftreten erster bleibender neurologischer Symptome zu stellen (Neugeborenen-screening) und 2) durch die frühzeitige Behandlungseinleitung das Auftreten einer bleibenden, schwerwiegenden Schädigung des Gehirns zu verhindern. Die derzeit empfohlene Therapie setzt sich aus einer kombinierten Dauerbehandlung – bestehend aus einer speziellen Diät und Carnitin – sowie einer vorübergehend eingesetzten, intensivierten Notfallbehandlung im Rahmen fieberhafter Infektionskrankheiten, nach Operationen und bei auftretenden Impfreaktionen zusammen. Es ist derzeit davon auszugehen, dass mit diesen Maßnahmen bei ca. 80-90% aller früh diagnostizierten Kinder das Auftreten einer akuten encephalopathischen Krise verhindert werden kann. Im Gegensatz dazu ist ein symptomfreier Verlauf bei Patienten ohne Behandlung nur bei einer kleinen Minderheit (ca. 5-10%) zu erwarten. Somit lässt sich der Nutzen der derzeit empfohlenen Behandlung eindeutig belegen.

Wer führt die Behandlung durch?

Die Verordnung jeglicher Diätbehandlung und Medikation erfordert eine Risiko/Nutzen-Abwägung durch mit dieser Behandlung vertraute Experten. Um die Behandlung erfolgreich durchzuführen, sollte sie von einem interdisziplinären Stoffwechselteam bestehend aus pädiatrischen Stoffwechselexperten, pädiatrischen Ernährungsfachkräften, Pflegekräften und Ergotherapeuten (bei Essstörungen) eingeleitet und überwacht werden.

Der Erfolg der Behandlung hängt wesentlich von der ausreichenden Information und Schulung von Eltern und Patienten ab. Eltern und deren Kinder sollen durch ein interdisziplinäres Stoffwechselteam umfassend informiert und geschult werden und adäquate schriftliche Unterlagen erhalten. Die Schulung sollte in regelmäßigen Abständen wiederholt und ergänzt werden.

Wie wirkt die lysinarme Diätbehandlung?

Die eingeschränkte Zufuhr der Aminosäure Lysin, die bei der Glutarazidurie Typ I nicht richtig abgebaut werden kann, soll die Bildung schädigender Stoffwechselprodukte im Körper deutlich verringern und damit eine Anreicherung im Gehirn reduzieren (siehe Abbildung 3). Eine vollständige Normalisierung dieser Stoffwechselprodukte ist nicht realistisch zu erwarten.

Eine lysinarme Diät sollte bei allen Kindern angewendet werden, die zum Zeitpunkt der Diagnosestellung keine akute encephalopathische Krise erlitten haben. Hierzu gehören alle neu diagnostizierten Neugeborenen. Der Nutzen der Diätbehandlung ist unklar bei Kindern, die erst nach dem Auftreten einer akuten encephalopathischen Krise diagnostiziert wurden. Eine mögliche Wirkung liegt in der Vorbeugung weiterer Krisen oder im Aufhalten einer fortschreitenden Verschlechterung der neurologischen Probleme.

Die Basis der Diätbehandlung bei der Glutarazidurie Typ I sollte sich an dem allgemeinen, altersabhängigen und individuellen Tagesbedarf für Nährstoffe orientieren. Dies ist unbedingt erforderlich, um ein normales Wachstum und Gedeihen zu ermöglichen. Die Diät berücksichtigt dabei Ernährungsempfehlungen nationaler und internationaler Fachgesellschaften (z. B. D-A-CH, WHO), die den altersabhängigen Mindestbedarf eines heranwachsenden Kinds umreißen.

Die praktische Durchführung der Diätbehandlung wird im zweiten Teil des Leitfadens detailliert erläutert. Im Anhang finden Sie zudem aktuelle Nährwerttabellen und weitere Materialien, die für die Durchführung der Diätbehandlung von Nutzen sind.

Carnitin

Carnitin ist ein wichtiger Transportstoff des menschlichen Körpers. Er wird hauptsächlich aus der Nahrung aufgenommen. Carnitin bindet an das in den Zellen des Körpers entstehende Glutaryl-CoA (siehe Abb. 1 u. 3) und bildet Glutarylcarnitin. Glutarylcarnitin wird ins Blut abgegeben und anschließend über die Niere mit dem Urin ausgeschieden. Dies ist eine wichtige Entgiftungsstrategie des Körpers, die eine Anhäufung von schädigenden Stoffwechselprodukten verringern hilft und die verfügbare Menge des für viele Stoffwechselreaktionen wichtigen freien Coenzym A (CoA) erhöht (siehe Abb. 4). Bei dieser wichtigen Reaktion geht allerdings dem Körper so viel Carnitin verloren, dass es nicht ausreichend aus der Nahrung ersetzt werden kann. Hierdurch kommt es zu einem Carnitinmangel. Ein Carnitinmangel ist für den Körper schädlich, da Carnitin noch andere Funktionen erfüllt. Insbesondere bindet es an langkettige Fettsäuren und ermöglicht so, dass der Körper auf seine Fettreserven als wichtige Energiequelle zurückgreifen kann.

Die Verabreichung von Carnitin erfüllt somit gleich mehrere Funktionen: 1) Förderung der körpereigenen Entgiftung anfallender Stoffwechselprodukte, 2) Erhöhung der Verfügbarkeit des freien CoA und 3) Vorbeugung eines Carnitinmangels. Die lebenslange Behandlung mit Carnitin ist eine wesentliche Grundlage der Behandlung und beeinflusst den Krankheitsverlauf günstig. Dies wurde auch für Patienten belegt, die bereits eine akute encephalopathische Krise erlitten haben. Die Carnitindosis wird gemäß Alter, Gewicht und der im Blut nachweisbaren Konzentration des freien Carnitins durch das zuständige Stoffwechselteam angepasst.

Bei manchen Kindern kann es bei der Verwendung von Carnitin zum Auftreten eines starken (fischartigen) Körpergeruchs und zu Durchfall kommen. In diesem Fall kann eine Dosisreduktion nach Rücksprache mit dem betreuenden Stoffwechselteam versucht werden.

Es ist unbedingt davon abzuraten, die tägliche Carnitindosis ohne Rücksprache mit dem zuständigen Stoffwechselteam zu verringern oder Carnitin gar vollständig abzusetzen!!

Riboflavin (Vitamin B2)

Das bei der Glutarazidurie Typ I betroffene Enzym Glutaryl-CoA-Dehydrogenase benötigt Riboflavin (Vitamin B2) als

Co-Faktor, um richtig funktionieren zu können. Insofern wurde zunächst vermutet, dass die verminderte Aktivität des defekten Enzyms durch tägliche Gaben von Riboflavin erhöht werden könnte. Es konnte allerdings in keiner neueren Studie nachgewiesen werden, dass Riboflavin tatsächlich den Krankheitsverlauf günstig beeinflusst. Eine wahrscheinliche Erklärung hierfür ist, dass das defekte Enzym durch Riboflavin zumeist nicht mehr richtig stimuliert werden kann. Das Ansprechen auf Riboflavin kann in ausgeglichener Stoffwechsellage untersucht werden, sollte aber erst durchgeführt werden, nachdem die lysinarme Diät und Carnitin für mehrere Tage in die Behandlung eingeführt worden sind. Andernfalls wird das Absinken der Stoffwechselprodukte im Urin und Blut, das nach Beginn der lysinarmen Diät und Carnitindosis auftritt (siehe Abb. 3), mit einem positiven Ansprechen auf Riboflavin verwechselt.

Riboflavin verursacht häufig Bauchschmerzen, Übelkeit und Erbrechen!

Notfallbehandlung

Welche Situationen sind für mein Kind gefährlich?

Die kombinierte Dauerbehandlung (lysinarme Diät, Carnitin) allein bietet für Kinder mit Glutarazidurie Typ I in den ersten 6 Lebensjahren in manchen Situationen keinen ausreichenden Schutz vor dem Auftreten einer akuten encephalopathischen Krise.

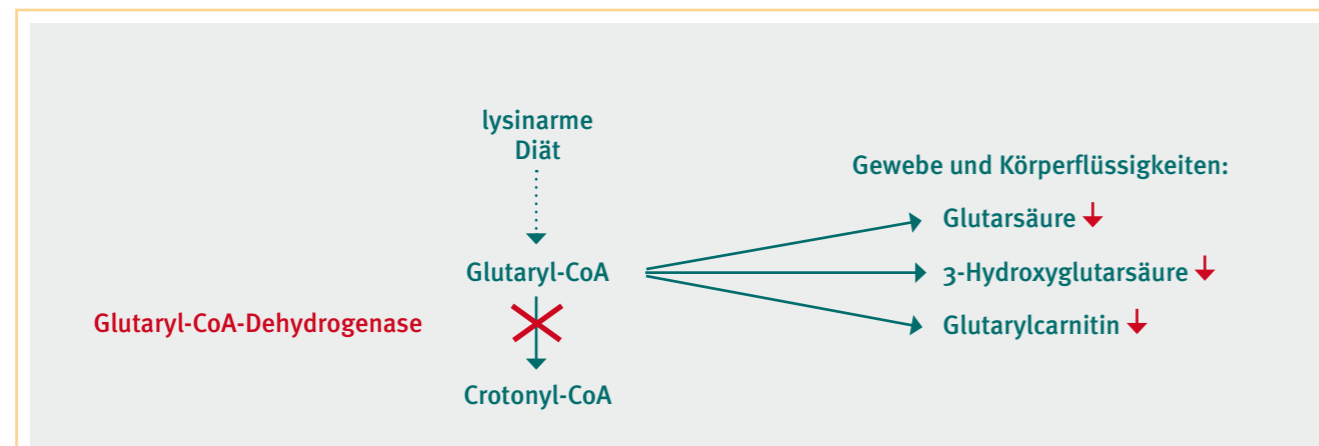


Abb. 3: Lysinarme Diätbehandlung

Lysin ist die mengenmäßig wichtigste Vorläufer-Aminosäure der sich bei der Glutarazidurie Typ I anhäufenden Stoffwechselprodukte (Glutarsäure, 3-Hydroxyglutarsäure, Glutarylcarnitin). Durch

eine Einschränkung der Lysin Zufuhr über die Nahrung lässt sich die Anhäufung dieser Stoffwechselprodukte im Körper, insbesondere auch im Gehirn, verringern.

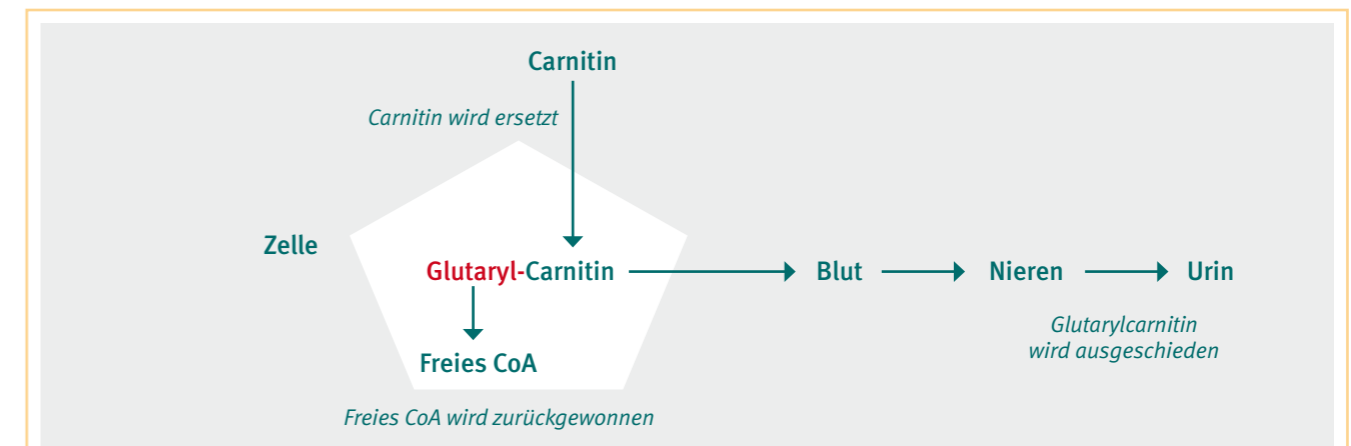


Abb. 4: Behandlung mit Carnitin

Das sich anhäufende Glutaryl-CoA bindet an die Transportsubstanz Carnitin und kann so als Glutarylcarnitin die Zellen verlassen und letztlich im Urin ausgeschieden werden. Hierbei wird freies CoA in

der Zelle freigesetzt und für andere Stoffwechselreaktionen zur Verfügung gestellt. Allerdings verliert der Körper bei dieser Entgiftungsreaktion viel Carnitin. Diese Verluste werden mit dem Carnitinsaft ausgeglichen.

lopathischen Krise. Die Durchführung einer intensivierten Notfallbehandlung ist erforderlich, wenn eine gefährdende Situation eintritt. Hierzu gehören fieberhafte Infektionskrankheiten (insbesondere wenn Erbrechen und Durchfall hinzukommen), Impfreaktionen und Operationen. Da es einen schleichenden Übergang zwischen dem Auftreten der ersten Zeichen einer Infektionskrankheit und dem Auftreten dauerhafter Schädigung des Gehirns gibt, ist es schwierig den exakten Beginn einer Krise zu bestimmen. Deshalb ist ein rascher Beginn der Notfallbehandlung in jeder (!) gefährdenden Situation unbedingt zu empfehlen.

Wie wirkt die Notfallbehandlung?

Die intensivierte Notfallbehandlung verfolgt die gleichen Ziele wie die kombinierte Dauerbehandlung, allerdings mit stärkeren Mitteln. Die wichtigsten Prinzipien der Notfallbehandlung sind wie folgt:

- Hohe Energiezufuhr: Hierdurch kann ein Energie- und Baustoffmangel (sog. Katabolismus) verhindert oder durchbrochen werden. Dies ist wichtig, um die Entstehung schädigender Stoffwechselprodukte zu verringern. Bei fieberhaften Infektionen und nach Operationen ist der Energiebedarf des Körpers erhöht (Faustregel: eine Erhöhung der Körpertemperatur um 1°C erhöht den Energiebedarf des Körpers um ca. 10%).
- Verringerte bzw. vorübergehend gestoppte Eiweißzufuhr: Bei bestehendem Energiemangel des Körpers wird das Eiweiß des Körpers (Muskelgewebe) und der Nahrung für die Energiegewinnung herangezogen. Hierdurch entstehen vermehrt schädigende Stoffwechselprodukte. Aus diesem Grund wird die Zufuhr des natürlichen Eiweißes vorübergehend verringert oder ganz gestoppt. Lysin-freie Aminosäuremischungen können weitergegeben werden, wenn sie vom erkrankten Kind toleriert werden. Durch die hohe Energiezufuhr und Insulinausschüttung wird der Eiweißeinbau in den Körperzellen stark angeregt. Deshalb wird nach relativ kurzer Zeit wieder die normale Eiweißmenge vertragen. Die Eiweißzufuhr sollte deshalb nicht länger als 24 Stunden pausiert werden.
- Erhöhung der Carnitinzufuhr: Durch Verdopplung der Carnitindosis oder durch Gabe von Carnitin über eine Infusion wird die physiologische Entgiftungsfunktion des Körpers (Bildung von Glutaryl-carnitin) unterstützt und einem Carnitinmangel wirksam vorgebeugt.

- Ausgleich des Flüssigkeits-, Elektrolyt- und Säure/Basen-Haushalts: Bei fieberhaften Infektionskrankheiten kommt es häufig zu einem erhöhten Flüssigkeits-, Elektrolyt- und Basenverlust (Schwitzen, Durchfall, Erbrechen) bei zugleich verringerter Einfuhr. Eine rasche Normalisierung erlittener Verluste und ein ausreichender Ersatz weiter bestehender Verluste sind für eine Förderung der Heilungsprozesse erforderlich. Zudem fördert eine ausreichende Flüssigkeits- und Basenzufuhr die Ausscheidung schädigender Stoffwechselprodukte in den Urin.
- Energie-„sparende“ Massnahmen: Fiebersenkende Massnahmen (physikalisch und medikamentös) sollten großzügig eingesetzt werden, da eine Erhöhung der Körpertemperatur zu einem erhöhten Energiebedarf führt. Des Weiteren ist eine vorübergehende Behandlung einer erhöhten Brechneigung hilfreich, um erhöhte Nahrungs- und Flüssigkeitsverluste durch wiederholtes Erbrechen zu verringern und einen Kostaufbau zu ermöglichen.

Kann ich die Notfallbehandlung zu Hause beginnen bzw. durchführen?

Die Notfallbehandlung ist als Stufenschema aufgebaut, d. h. es gibt ein Behandlungsschema für die Behandlung zu Hause und in der Klinik. Die Notfallbehandlung zu Hause ist allerdings nur dann zu empfehlen, wenn es der Zustand des Kindes erlaubt, die Eltern des Kindes ausreichend geschult sind und das betreuende Stoffwechselteam in regelmäßigen Abständen über den Zustand des Kindes informiert wird. Bei Neugeborenen und Säuglingen ist nach unseren Erfahrungen von einer häuslichen Notfallbehandlung abzuraten und eine Notfallbehandlung in der zuständigen Klinik vorzunehmen.

Aus medizinischer Sicht sollten folgende Bedingungen erfüllt sein, um eine häusliche Notfallbehandlung durchzuführen:

- Die Körpertemperatur liegt unter 38,5 °C.
- Das Kind erbricht nicht und nimmt seine Nahrung vollständig zu sich.
- Es liegen keine alarmierenden Zeichen vor wie z. B. Erbrechen, Durchfall, ausgeprägte Müdigkeit, Muskelschwäche, Bewegungsstörungen.

Während eines Zeitraums von zunächst 12-24 Stunden wird die Notfallbehandlung zu Hause durchgeführt. Der Zustand

Mögliche Ursachen für eine Verzögerung	Vorsorgemaßnahmen
Unzureichende Elternschulung	Eltern sollten detailliert über den Krankheitsverlauf und die besonderen Risiken der Glutarazidurie Typ I, insbesondere das Auftreten einer akuten encephalopathischen Krise, informiert werden. Sie sollen präzise Anweisungen über die Durchführung der Dauerbehandlung und der Notfallbehandlung erhalten, und dieses Wissen sollte in regelmäßigen Abständen durch Schulung im zuständigen Stoffwechsellzentrum erneuert und erweitert werden.
Nicht vorhandene schriftliche Behandlungspläne	Schriftliche Pläne für Dauer- und Notfallbehandlung sollten an all diejenigen ausgehändigt werden, die an der Behandlung der betroffenen Kinder beteiligt sind (Eltern, Stoffwechsellzentren, lokale Kliniken). Auf eine regelmäßige Erneuerung und Altersanpassung von Diätplänen und Dosierungen ist zu achten. Eltern sollten zudem einen Notfallausweis (vorzugsweise laminiert) erhalten, der in Kürze die Schlüsselinformationen über die Glutarazidurie Typ I zusammenfassen und die Telefonnummer des zuständigen Stoffwechsellzentrums enthalten sollte.
Unzureichende Vorratshaltung	Eltern sollen angewiesen werden, auf eine ausreichende Vorratshaltung von erforderlichen Spezialnahrungsmitteln und Medikamenten zu achten (dies gilt auch vor Urlaubsreisen etc., siehe unten).
Lokale Kinderkliniken/ niedergelassene Kinderärzte sind nicht informiert	Die nächstgelegene Kinderklinik bzw. niedergelassene Kinderärzte sollten vom zuständigen Stoffwechsellzentrum über die Glutarazidurie Typ I informiert und instruiert werden. Schlüsselinformationen (einschl. schriftlicher Behandlungspläne) sollten zur Verfügung gestellt werden, bevor eine Notfallbehandlung erforderlich wird, d. h. unmittelbar nach der Diagnosestellung und vor der Entlassung nach Hause. Stationäre Notfallbehandlungsmaßnahmen sollten in der nächstgelegenen Kinderklinik unverzüglich begonnen werden, falls diese erforderlich werden. Die Notfallbehandlung erfolgt unter der Supervision des zuständigen Stoffwechsellzentrums, das ohne Verzögerung von Eltern und/oder aufnehmender Klinik informiert werden soll.
Urlaubsreisen	Stoffwechselspezialisten/-zentren in der Nähe des Urlaubsorts sollten vorab schriftlich über die Krankheit und die aktuellen Behandlungspläne informiert werden, bevor die Urlaubsreise angetreten wird.
Infektionskrankheiten	Bei fieberhaften Infektionskrankheiten sollte das zuständige Stoffwechsellzentrum ohne Verzögerung informiert werden (durch Eltern, die lokale Kinderklinik oder den niedergelassenen Kinderarzt), um die Notfallbehandlung zu überwachen. Eltern sollten angewiesen werden, das zuständige Stoffwechsellzentrum zu kontaktieren, sobald die Körpertemperatur 38,5 °C übersteigt, klinische Zeichen einer Infektionskrankheit auftreten oder bereits neurologische Symptome auftreten.
Operationen	Wenn eine chirurgische Behandlung erforderlich ist, sollte das zuständige Stoffwechsellzentrum vorab informiert werden, um die Risiken für das betroffene Kind mit den zuständigen Anästhesisten und Chirurgen zu diskutieren, die Behandlung vor, während und nach der Operation festzulegen und zu überwachen. Wenn möglich, sollte dies durch ein Stoffwechsellzentrum erfolgen. Generell sollte hierbei ein verlängertes Fasten vermieden sowie eine ausreichende Glukose- und Carnitinzufuhr durchgeführt werden.

Tabelle 1: Strategien zur Vermeidung einer verzögerten Notfallbehandlung

des Kindes (Bewusstseinslage, Fieber, Nahrungsaufnahme, Erbrechen, Durchfall, sonstige Auffälligkeiten) wird während dieses Zeitraums alle 2 Stunden untersucht. Jegliche Verschlechterung sollte umgehend zu einer stationären Einweisung und zum Beginn einer Notfallbehandlung in der zuständigen Klinik führen. Wenn die häusliche Notfallbehandlung erfolgreich war und keine alarmierenden Symptome während der ersten 12-24 Stunden aufgetreten sind, soll im Anschluss hieran die Zufuhr des natürlichen Eiweißes stufenweise über 24-48 Stunden bis zum Erreichen des diätetischen Normalplans gesteigert werden. Dies ist erforderlich, um einen Eiweißmangel zu verhindern.

Empfehlungen für die Durchführung der häuslichen Notfallbehandlung finden Sie unter „Diätetische Notfallbehandlung zu Hause“. Empfehlungen für die Durchführung einer Notfallbehandlung im Krankenhaus wurden in diesem Leitfaden nicht aufgeführt, da entsprechende Notfallbehandlungspläne in der Akte des Kindes im zuständigen Stoffwechsellabor vorab hinterlegt sein sollen und von den zuständigen Ärzten umgesetzt werden. Diese Empfehlungen sind zudem ausführlich in der genannten Leitlinie (www.awmf.org) dargestellt.

Wie kann ich Verzögerungen bei der Notfallbehandlung vermeiden?

Der verzögerte oder gar ausbleibende Beginn einer Notfallbehandlung während einer gefährdenden Situation (fiebrhafte Infektion, Impfreaktion, Operation) ist die häufigste Ursache, die trotz Diagnosestellung und Behandlung im Neugeborenenalter zum Auftreten einer akuten encephalopathischen Krise mit dauerhaften neurologischen Beschwerden führt.

Dem Problem der verzögerten oder ausbleibenden Notfallbehandlung liegt häufig eine unzureichende Schulung von Eltern zugrunde. Es kann jedoch auch durch das Hinzuziehen von „fremden“ Ärzten (Notambulanz einer anderen Klinik, z. B. am Urlaubsort; Nicht-Erreichbarkeit oder ausbleibende Verständigung des bisher betreuenden Stoffwechsellabors) bedingt sein, die mit der Behandlung des Kindes und der Glutarazidurie Typ I bislang nicht vertraut waren. Um die Notwendigkeit einer Notfallbehandlung zu erkennen und die Behandlung ohne zeitliche Verzögerung einzuleiten, haben sich einige Vorsorgemaßnahmen als günstig herausgestellt. Diese sind in Tabelle 1 zusammengestellt.

Ist eine Notfallbehandlung nach dem 6. Lebensjahr erforderlich?

Obwohl weltweit bislang über keine akute encephalopathische Krise bei einem Kind mit Glutarazidurie Typ I nach dem 6. Lebensjahr berichtet worden ist, ist nicht sicher auszuschließen, dass fiebrhafte Infektionskrankheiten, Impfreaktionen und Operationen nach dem 6. Lebensjahr subklinische (d. h. möglicherweise erst später oder nach wiederholten Episoden sichtbare) neurologische Schäden bei betroffenen Kindern verursachen können. Zukünftige Beobachtungen sind unbedingt erforderlich, um die Empfindlichkeit des Gehirns gegenüber den bis zum 6. Lebensjahr als gefährdend eingeschätzten Situationen (Infektionskrankheiten, Impfreaktionen, Operationen) beurteilen zu können. Aus diesem Grund wurde von der Leitliniengruppe die Empfehlung gegeben, dass eine Notfallbehandlung bei Kindern nach dem 6. Lebensjahr bei schwerer Krankheit erwogen werden sollte. Die Notfallbehandlung orientiert sich hierbei an der Behandlung der jüngeren Altersgruppe, d. h. bis einschließlich 6. Lebensjahr.

Notfallausweis

Ein vorzugsweise laminiertes und in einem günstigen Format (z. B. Scheckkarte) gehaltener Notfallausweis soll jedem Kind mit einer Glutarazidurie Typ I ausgestellt und von den Eltern bzw. Patienten mitgeführt werden. Eine Mehrfachausfertigung empfiehlt sich, falls mehrere unterschiedliche Personen an der Betreuung des Kindes beteiligt sind. Im Kraftfahrzeug sollte ein Notfallausweis an einer leicht einsehbaren Stelle deponiert werden. Vor Auslandsaufenthalten empfiehlt sich zudem eine Übersetzung des Notfallausweises in die jeweilige Landessprache (und/oder auf Englisch). Der Notfallausweis soll in Kürze die Schlüsselinformationen über die Glutarazidurie Typ I zusammenfassen und die Telefonnummer des zuständigen Stoffwechsellabors enthalten. Der Notfallausweis soll die rasche Einleitung erforderlicher Erstmaßnahmen im Falle einer Notfallsituation gewährleisten. Angaben über Dosierungen sollen vom zuständigen Stoffwechsellabor von Zeit zu Zeit überprüft und ggf. angepasst werden. Die folgende Abbildung (Abb. 5) zeigt beispielhaft den vom Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Heidelberg verwendeten Notfallausweis.

Behandlung von Bewegungsstörungen

Bewegungsstörungen bei der Glutarazidurie Typ I sind vari-

abel und häufig schwierig zu behandeln. Die Wirksamkeit verwendeter Medikamente lässt sich nicht exakt vorher-sagen und gehört in die Hand von Spezialisten (Neuropädiater). Dieser Leitfaden für Eltern und Patienten enthält deshalb keine Dosisangaben oder eine genaue Darstellung dieses Themas. Eine ausführlichere Darstellung findet sich in der Leitlinie (www.awmf.org).

Die am häufigsten für die Behandlung von Bewegungsstörungen bei Glutarazidurie Typ I verwendeten Medikamenten (Wirkstoffbezeichnung) sind Baclofen (ggf. auch als Baclofenpumpe eingesetzt), Benzodiazepine (z. B. Diazepam), Trihexiphenidyl, Tetrabenazin und Botulinumtoxin A. Medikamente ohne gesicherte Wirksamkeit für die Behandlung

der Bewegungsstörungen sind Antiepileptika (z. B. Vigabatrin, Carbamazepin, Valproat), Amantadin und L-DOPA. Darüber hinaus sollte Valproat nicht eingesetzt werden, da es theoretisch zu einer ungünstigen Beeinflussung des Energiestoffwechsels und zu einem Carnitinmangel führen kann.

Über neurochirurgische Behandlungen, die bei anderen Patienten mit einer Dystonie eingesetzt werden, gibt es noch sehr wenige und z. T. ungünstige Erfahrungen für die Glutarazidurie Typ I. Der langzeitliche Nutzen dieser neurochirurgischen Eingriffe kann derzeit noch nicht abgeschätzt werden.

UniversitätsKlinikum Heidelberg

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Klinik KHK I - Sektion Angeborene Stoffwechselkrankheiten

Notfallausweis
Angeborene Stoffwechselkrankheit
Gefahr lebensbedrohlicher Stoffwechselkrisen

EMERGENCY CARD
Inborn Error of Metabolism
Risk of life-threatening metabolic decompensation

Glutarazidurie Typ I
Glutaric Aciduria Type I

Name:
Geb-Dat/DOB:
Adresse:

Telefon/Phone:

Notruf 112 Emergency CALL

Bitte unverzüglich Kontakt aufnehmen!
Please contact immediately!

24-Std. Stoffwechsel-Notdienst
Metabolic specialist on call 24h/7d
+49 (0) 6221-562311

Glutarazidurie Typ I / Glutaric Aciduria Type I

Symptome einer Stoffwechselkrise
Symptoms of metabolic decompensation

- Fieberhafter Infekt
 - ° Febrile illness
- Nahrungsverweigerung, Erbrechen, Durchfall
 - ° Refusal to feed, vomiting, diarrhea
- Bewegungsstörungen (Dystonie, Chorea)
 - ° Movement disorder (dystonia, chorea)
- Bewusstseinsstörung, Krampfanfall
 - ° Altered consciousness, seizures

Notfallmaßnahmen/Emergency treatment

- Glukoseinfusion: 15 g/kg/d, ggf. + Insulin
 - ° Glucose infusion 15 g/kg/d, if necessary add insulin
- L-Carnitin i.v. (100 mg/kg/d)
 - ° L-carnitine IV (100 mg/kg/d)

Abb. 5: Notfallausweis für Glutarazidurie Typ I (Muster)
Der Notfallausweis ist vom jeweils zuständigen Stoffwechsellabor auszustellen. Von der Richtigkeit des Inhalts überzeugt sich

der zuständige Stoffwechsellaborant. Der hier abgebildete Ausweis hat Scheckkartenformat, wird in der Mitte gefaltet und anschließend laminiert.



Prinzip der Diätbehandlung

Lysin und Tryptophan sind die Vorstufen der schädigenden Substanzen

Die bei der Glutarazidurie Typ I schädigenden Substanzen – Glutarsäure und 3-Hydroxyglutarsäure – werden aus Lysin und Tryptophan gebildet.

Lysin und Tryptophan sind lebensnotwendige Aminosäuren

Beide Aminosäuren (AS) gehören zur Gruppe der essentiellen (lebensnotwendigen) Aminosäuren (AS). Dies bedeutet, dass diese AS in ausreichender Menge mit der Nahrung aufgenommen werden müssen, weil der Körper sie nicht selbst bilden kann. Deshalb müssen auch Patienten mit einer Glutarazidurie Typ I kleine Mengen dieser Aminosäuren mit der Nahrung erhalten.

Lysin-Zufuhr unter „normaler“ Ernährung ist etwa doppelt so hoch wie der Bedarf

Ein 3-jähriges Kind mit einer normalen Ernährung erhält ca. 2000 mg Lysin am Tag. Der eigentliche Bedarf eines 3-jährigen Kindes ist jedoch wesentlich geringer und liegt im Durchschnitt bei 900 mg pro Tag, d. h. 60 mg/kg Körpergewicht (KG).

Empfehlungen für die Lysin- und Nährstoffzufuhr

Mit Ausnahme der Aminosäuren Lysin und Tryptophan entspricht die Zufuhr an Nährstoffen altersgleichen stoffwechselgesunden Kindern. Die Mengen an Lysin, Eiweiß aus Aminosäurenmischung und Energie, die ein Kind unter lysinarmer Diät erhalten soll, sind in der folgenden Tabelle angegeben.

Pro kg KG		0-6 M	7-12 M	1 Jahr	2 Jahre	3 Jahre	4 Jahre	5 Jahre
Lysin	mg	100	90	80	70	60	50-55	50-55
Eiweiß (ASM)	g	1,3-0,8	1,0-0,8	0,8	0,8	0,8	0,8	0,8
Energie	kcal	115-82	95-82	95-82	95-80	95-80	95-78	90-78

Tabelle 2: Empfehlungen für die Lysin- und Nährstoffzufuhr
ASM; Lysin-freie, Tryptophan-reduzierte Aminosäurenmischung; M, Monat; J, Jahr.

Anhand dieser Tabelle wird in den Behandlungszentren die regelmäßige Anpassung der Tagesdosis an Lysin und der Aminosäurenmischung an das aktuelle Körpergewicht vorgenommen. Diese Empfehlung entspricht der aktuellen S3-Leitlinie der Glutarazidurie Typ I (AWMF-Startseite: www.awmf.org).

Lysin- und tryptophanarme Diät bedeutet gleichzeitig eiweißarm

Das Prinzip der Diät besteht darin, den Lysin- und Tryptophan-Gehalt der Nahrung auf die Menge zu begrenzen, die der Organismus für die Bildung von körpereigenem Eiweiß und für ein altersentsprechendes Wachstum und Gedeihen benötigt. Lysin und Tryptophan sind Bestandteile des Nährstoffs Eiweiß. Eine Reduktion dieser Aminosäuren mit der Nahrung ist deshalb nur durch eine Eiweißbeschränkung (eiweißarme Diät) möglich.

Lysinreduktion ist gegenüber Tryptophanreduktion vorrangig

Der Lysin-Anteil in den Lebensmitteln ist sehr viel höher als der Anteil an Tryptophan. Durch eine Lysin-Reduktion in der Nahrung wird auch gleichzeitig die Zufuhr an Tryptophan reduziert.

Die Lysinberechnung in Lebensmitteln ist genauer als die Eiweißberechnung

Allein mit einer Eiweißberechnung ist eine gezielte Lysinreduktion nicht möglich, weil der Lysinanteil im Nahrungseiweiß je nach Lebensmittelgruppe erheblich schwankt. Der Lysinanteil im Nahrungseiweiß liegt zwischen 2 und 9% des Eiweißgehalts. Dies bedeutet, dass bei gleichem Eiweißgehalt der Lysin-Gehalt zwischen zwei Lebensmitteln um das 3-4 fache schwanken kann.

Menge	Lebensmittel	Eiweiß	Lysin
65 g	Weißbrot enthalten	5 g	95 mg
150 g	Trinkmilch enthalten	5 g	355 mg

Beispiel

Bedeutung der Aminosäuremischung

Damit der Organismus trotz der eingeschränkten Eiweißzufuhr aus natürlichen Nahrungsmitteln mit allen anderen Eiweißbausteinen ausreichend versorgt ist, ist eine Ergänzung der Diät durch eine Aminosäuremischung empfehlenswert (siehe „Aminosäuremischung“).

Höherer Energie- und Flüssigkeitsbedarf bei Patienten mit Bewegungsstörungen

Der Energiebedarf ist für jeden Menschen individuell und variiert je nach Alter und körperlicher Aktivität. Deshalb sind die in der Tabelle angegebenen Empfehlungen lediglich orientierende Richtwerte. Regelmäßige Kontrollen des Gewichts und des Längenwachstums zeigen, ob die gewählte Zufuhr tatsächlich dem Bedarf des Kindes entspricht. Bei Patienten mit Bewegungsstörungen ist mit einem höheren Energie- und Flüssigkeitsbedarf zu rechnen.

Kontrolle der Diät

Ob die Diätbehandlung ausreichend ist und erfolgreich durchgeführt wird, wird über eine regelmäßige Bestimmung des Körpergewichts und des Längenwachstums kontrolliert. Die Bestimmung der Aminosäuren im Plasma wird zur Beurteilung einer ausreichenden Versorgung mit allen

Aminosäuren herangezogen. Die Plasmakonzentration von Lysin und anderen Aminosäuren sollte sich immer im Normbereich befinden.

Aminosäuremischung

Bedeutung

Die lysinfreie, tryptophanreduzierte Aminosäuremischung (ASM) ergänzt die Diätbehandlung um alle Aminosäuren außer Lysin. Zudem ist sie mit den in eiweißreichen Lebensmitteln enthaltenen Vitaminen, Mineralstoffen und Spurenelementen angereichert. Sie ist somit eine wichtige Ergänzung der lysinarmen Diät. Die Zusammensetzung aller Aminosäuren, Vitamine, Mineralstoffe und Spurenelemente ist dem altersentsprechenden Bedarf angepasst. Eine ausreichende Aufnahme dieser Stoffe ist für den Aufbau von körpereigenem Eiweiß und damit für ein altersgemäßes Wachstum sowie für viele wichtige Funktionen des Organismus unentbehrlich.

Allen in Deutschland auf dem Markt befindlichen ASM ist eine geringe Menge Tryptophan zugesetzt. Durch Zusatz dieser Aminosäure soll die Gefahr einer Unterversorgung mit Tryptophan verringert werden. Ein Tryptophan-Mangel kann u. a. zu schwerwiegenden neurologischen Veränderungen führen. Bei regelmäßiger Einnahme der Aminosäuremischung in der vorgegebenen Dosierung kombiniert mit den empfohlenen Lebensmitteln der lysinarmen Diät werden alle Aminosäuren, einschließlich des Tryptophans, sowie alle Mikronährstoffe in bedarfsgerechter Menge zugeführt.

Verteilung der Tagesdosis

Die ASM sollte auf mindestens 3 Einzelportionen verteilt, direkt nach oder während der Mahlzeit eingenommen werden. Nur so kann erreicht werden, dass möglichst alle Aminosäuren zum Aufbau von körpereigenem Eiweiß genutzt werden. Bei Einnahme der gesamten Tagesdosis in nur einer Portion oder bei Einnahme auf nüchternen Magen gelangen die Aminosäuren zu rasch ins Blut. Ein Teil der Aminosäuren geht dann in den Energiestoffwechsel und ist für die Eiweißsynthese verloren. Ebenso kann die Aufnahme der Mikronährstoffe beeinträchtigt sein.

Empfehlungen für die Zubereitung

Das Pulver kann als Getränk, Brei oder Paste zubereitet werden. Die vorgeschriebene Menge an Flüssigkeit ist un-

bedingt einzuhalten, da es bei unzureichender Flüssigkeitszufuhr zu Übelkeit und Bauchbeschwerden, z. B. Durchfall, kommen kann. Alternativ besteht die Möglichkeit das Pulver in konzentrierter Form¹ anzurühren, wenn die fehlende Flüssigkeit direkt nachgetrunken wird.

Folgende Geschmacksträger sind möglich:

- Tee, Obst- oder Gemüsesaft, Fruchtnektar, Limonade
- Teegranulat oder Getränkepulver mit Fruchtroma
- Fruchtsirup
- Süße Sahne + Vanillezucker
- Fruchtpüree, z. B. Apfelmus
- Pudding selbst zubereitet mit Speisestärke, Puddingpulver, Zucker, Wasser oder Sahne-Wassermischung
- Gemüsepüree
- Tomatenketchup, Tomatensaft

Tipps für die Einnahme

- Einnahme nach oder während der Mahlzeit als festes Tagesritual einrichten
- Wie ein Medikament behandeln
- Besonders im Kleinkindalter Beständigkeit beim Füttern zeigen, keine Ausnahmen erlauben
- Nach der Einnahme angemessen – nicht übertrieben – loben

¹Für diese Art der Einnahme eignet sich besonders ein Getränkepulver, Teegranulat oder eine säuerliche Marmelade, z. B. Aprikosenmarmelade.

Zusammensetzung unserer Nahrung

Mit der Nahrung nehmen wir lebensnotwendige Nährstoffe auf. Dazu zählen die Energie liefernden Hauptnährstoffe Eiweiß, Fett und Kohlenhydrate sowie die Mikronährstoffe Vitamine, Mineralstoffe und Spurenelemente, die keine Energie liefern.

Bei der Glutarazidurie Typ I handelt es sich um eine Störung, die den Nährstoff Eiweiß – auch Protein genannt – betrifft. Das Eiweiß der Nahrung dient dem Körper hauptsächlich als Baustoff, z. B. für Organe, Muskeln und Zellen. Aber auch die Reglerstoffe (Enzyme, Hormone) und Schutzstoffe (Antikörper) des Körpers bestehen aus Eiweiß. Alle Eiweiße werden aus 20 verschiedenen Bausteinen, den Aminosäuren, zusammengesetzt. Die Aminosäuren sind in unterschiedlicher Reihenfolge zu verschiedenen langen Ketten verknüpft.

Acht dieser Aminosäuren sind essentiell (lebensnotwendig). Dies bedeutet, dass sie mit der Nahrung in ausreichender Menge zugeführt werden müssen, weil der Körper sie nicht selbst herstellen kann.

Die Nährstoffe, aus denen unsere Lebensmittel zusammengesetzt sind, kommen in den Lebensmitteln in unterschiedlicher Menge und Kombination vor. Lebensmittel, in denen alle drei Hauptnährstoffe vorkommen, sind vor allem Milch, Joghurt und Nüsse. Die Nährstoffkombination Eiweiß und Fett ist vor allem in Fleisch, Fisch und Käse enthalten.

Lebensmittel mit nur einem Nährstoff gibt es nur bei Kohlenhydraten (z. B. Zucker und Limonade), und bei Fett (z. B. Pflanzenöle und Margarine).

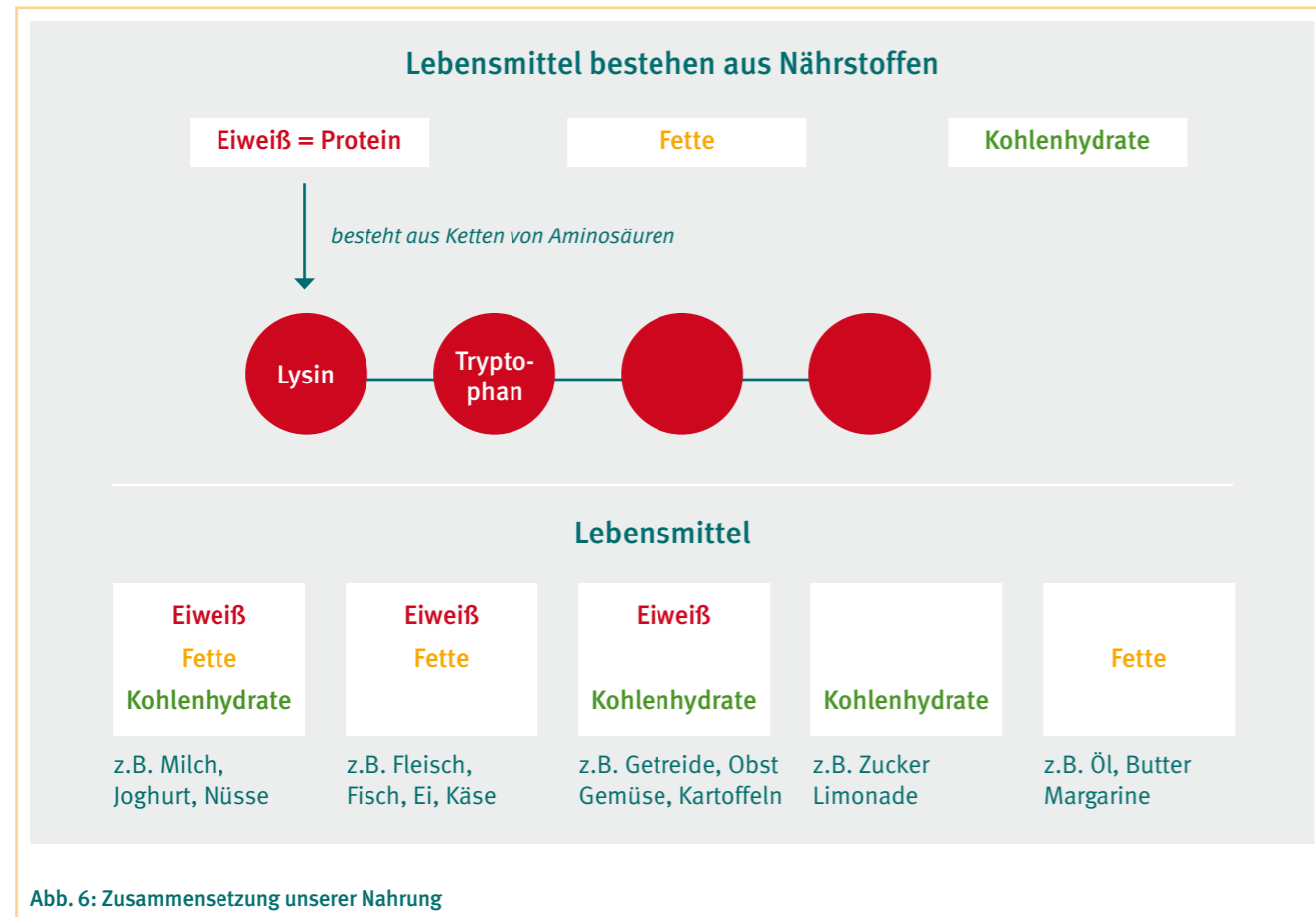


Abb. 6: Zusammensetzung unserer Nahrung

Zusammensetzung der Diät



Rote Gruppe

Diese Lebensmittel sind wegen ihres sehr hohen Eiweißgehalts – und des somit ebenfalls hohen Lysingehalts – für Patienten mit Glutarazidurie Typ I ungeeignet.

Gelbe Gruppe

Sie umfasst Lebensmittel mit einem hohen Lysingehalt, die zwar für die lysinarme Diät geeignet sind, aber nur in begrenzter Menge gegeben werden können. Sie müssen gewogen und berechnet werden. Teilweise sind diese Lebensmittel notwendig, um die vorgegebene Lysintagesdosis zu erreichen.

Grüne Gruppe

In dieser Gruppe sind die Basislebensmittel der lysinarmen Diät, sowohl die lysinfreien als auch Lebensmittel mit geringem Lysingehalt zusammen gefasst. Zur Erleichterung der täglichen Bilanzierung des Lysins können die Lebensmittel dieser Gruppe mittels einer Lysin-Tagespauschale erfolgen. Damit geht der Lysin-Gehalt dieser Lebensmittel in die tägliche Bilanzierung ein. Das tägliche Wiegen und Berechnen dieser Lebensmittel kann jedoch entfallen. In der Regel

wird für die Lebensmittel der grünen Gruppe die Hälfte bis Dreiviertel der vorgegebenen Lysin-Tagesmenge benötigt. Die noch fehlende Lysinmenge muss in jedem Fall gegeben werden, um eine Unterversorgung zu vermeiden. Dazu sind die Lebensmittel der gelben Gruppe geeignet. Das genaue Vorgehen zum Ermitteln der Lysin-Tagespauschale sollte Ihnen in Ihrem Behandlungszentrum von der Ernährungsfachkraft erklärt werden.

Diät in verschiedenen Altersstufen

Die Ernährung im ersten Lebenshalbjahr ist einfach umsetzbar. Der Säugling erhält eine begrenzte Menge an Mutter- oder Säuglingsmilch. Der restliche Nahrungsbedarf wird über die Lysin (LYS)-freie und Tryptophan (TRP)-reduzierte Spezialnahrung zugeführt. Von dieser Nahrung kann der Säugling unbegrenzt trinken. Ab dem 5.-6. Lebensmonat wird die Milchnahrung durch Beikost ergänzt und mit dem Zusatz der konzentrierten, LYS-freien und TRP-reduzierten Aminosäurenmischung begonnen.

Nach dem ersten Lebensjahr, d. h. mit dem erlernten Essen am Familientisch, bilden die Lebensmittel der grün hinterlegten Gruppe die Grundnahrungsmittel der Diät.

Diät am Familientisch

Die meisten Lebensmittel vom Speiseplan der Familie kann das Kind mitessen, z. B.

- Teigwaren, Reis, Kartoffeln, und Knödel ohne Ei/Milch
- Gemüse, Salat mit Ausnahme von Hülsenfrüchten
- Fleisch, Fisch und Wurst muss bei der lysinarmen Diät entfallen, kann jedoch durch Getreide- oder Gemüsebratlinge (eifrei) ersetzt werden
- Mehlspeisen, z.B. Pfannkuchen, Waffeln und Gebäck aus Blätterteig, Mürbeteig, Hefeteig, auch Rührteig können auch ohne Ei- und Milchezusatz selbst hergestellt werden.

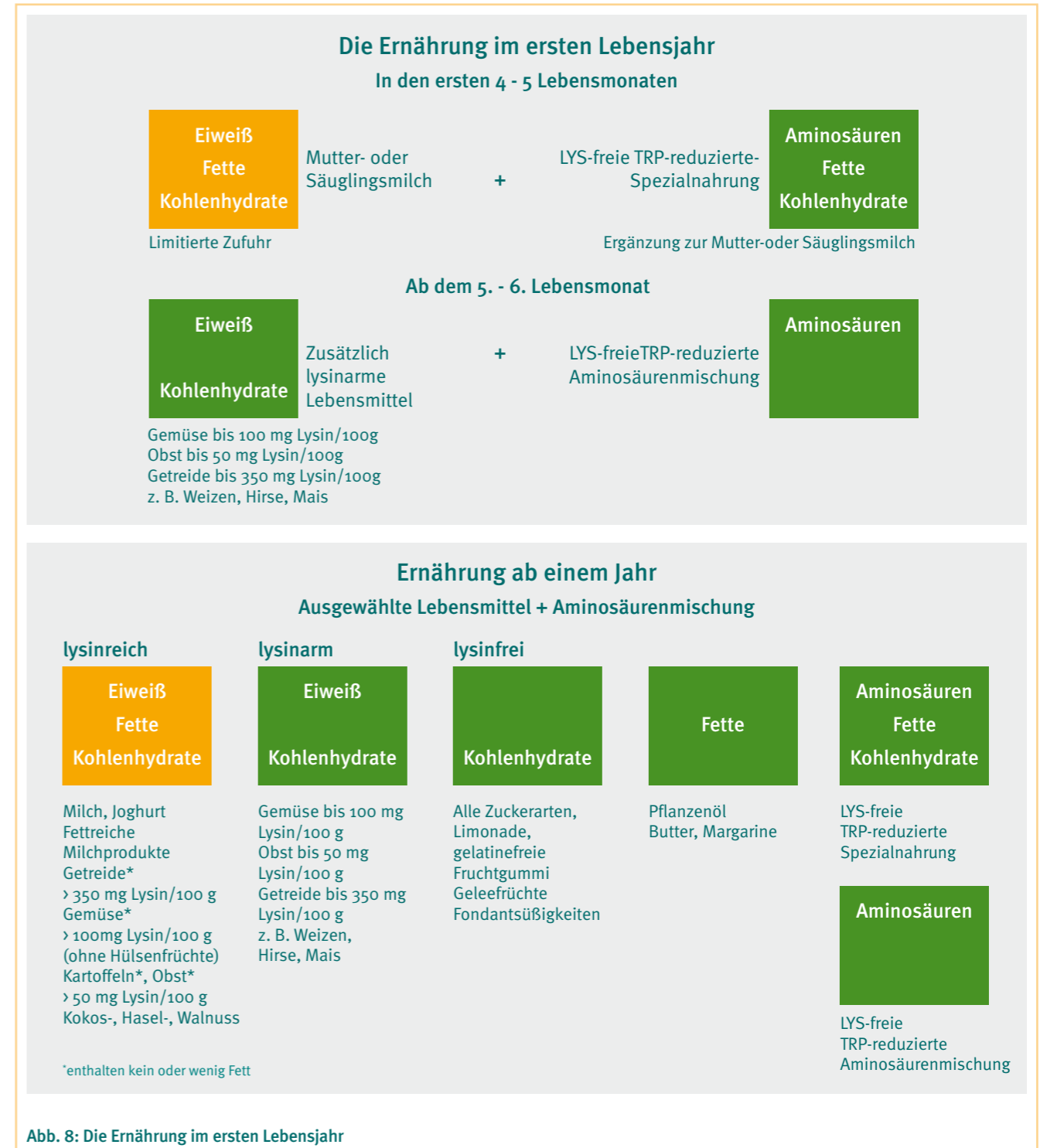


Abb. 8: Die Ernährung im ersten Lebensjahr



Ernährung des Säuglings

Stillen

Um die Vorzüge des Stillens und der Muttermilch auch dem Säugling mit Glutarazidurie Typ I zukommen zu lassen, sollte das Stillen fortgesetzt werden. Ein ausschließlich mit Muttermilch gestillter gesunder Säugling nimmt im ersten Lebensmonat ca. 400-500 mg Lysin pro Tag auf. Bei Ernährung mit Säuglingsmilch beträgt die durchschnittliche Lysinmenge deutlich mehr als bei Muttermilch, und zwar ca. 650-800 mg pro Tag. Die Steuerung der Lysin Zufuhr bei gestillten Säuglingen kann über verschiedene Methoden erreicht werden:

Methode 1: Über die Vorgabe einer festgelegten Menge an lysinfreier und tryptophanreduzierter Spezialnahrung

Methode 2: Durch das Wiegen des Säuglings vor und nach dem Stillen (Stillprobe)

Zu Methode 1

Die Lysin-Zufuhr wird durch Füttern einer fest gelegten Menge an lysinfreier, tryptophanreduzierter Spezialnahrung eingeschränkt. Diese Nahrung wird zu Beginn einer Mahlzeit gefüttert. Danach kann der Säugling an der Brust trinken, bis er gesättigt ist. Das Wiegen des Säuglings vor und nach dem Stillen kann hierbei entfallen.

Bei dieser Methode kann die Zufuhr an Muttermilch nur geschätzt werden. Deshalb sind die regelmäßigen Kontrollen des Gewichts- und Längenwachstums sowie der Aminosäu-

ren im Plasma unabdingbar. Die Erfahrung zeigt, dass unter diesen Voraussetzungen die Methode zuverlässig ist.

Zu Methode 2

Die Lysin-Zufuhr wird durch eine genau festgelegte Muttermilchmenge eingeschränkt. Zu den Mahlzeiten wird zuerst die vorgegebene Menge an Muttermilch gestillt und anschließend die lysinfreie und tryptophanreduzierte Spezialnahrung nach Bedarf gefüttert. Die getrunzene Menge an Muttermilch wird durch Wiegen des Säuglings vor und nach dem Stillen ermittelt (Stillprobe). Sie wird protokolliert und über 24 Stunden bilanziert.

Anleitung zu Methode 1

Ermittlung der Menge für die lysinfreie, tryptophanreduzierte Spezialnahrung

Mit einer Reduktion der täglichen Menge zugeführter Muttermilch um ca. 20% wird bereits eine ausreichende Lysin-Reduktion erzielt. Dies bedeutet, dass der Säugling ca. 20% seiner üblichen Trinkmenge über die lysinfreie und tryptophanreduzierte Spezialnahrung erhalten muss, damit er nur noch 80% über die Muttermilch trinkt.

Faustregel: Ein Säugling trinkt innerhalb von 24 Stunden ungefähr die Menge, die einem Sechstel seines Körpergewichts entspricht.

Aus der folgenden Tabelle kann die dem Körpergewicht entsprechende Gesamttrinkmenge und die daraus errechnete Tagesdosis an Spezialnahrung abgelesen werden.

Gewicht (kg)	Spezialnahrung (ml)	Muttermilch Geschätzte Menge (ml)	Gesamt-Trinkmenge Geschätzte Menge (ml)
3,0-3,5	100	400	500
3,6-4,0	120	450-500	600
4,1-4,5	140	550-600	700
4,6-5,5	160	600-650	800
5,6-6,0	180	700-750	900
> 6	200	800	1000

Tabelle 4: Dosierung der Spezialnahrung

Beispiel für die Berechnung der Tagesdosis an lysinfreier, tryptophanreduzierter Spezialnahrung bei einem Körpergewicht von 3,6 kg:

Angenommene Gesamttrinkmenge bei 3,6 kg:
 $3600 \text{ g} : 6 = 600 \text{ ml}$
 20% der Gesamttrinkmenge: $600 : 100 \times 20 = 120 \text{ ml}$

Die Tagesdosis an Spezialnahrung für einen 3,6 kg schweren Säugling ist 120 ml. Bei einer Verteilung auf 6 Mahlzeiten würde der Säugling vor jeder Stillmahlzeit 20 ml Spezialnahrung zu trinken bekommen und anschließend nach Bedarf gestillt werden.

Ernährung mit Säuglingsmilch

Säuglingsanfangsnahrungen enthalten mehr Lysin als Muttermilch. Deshalb muss der Anteil an Spezialnahrung bei nicht gestillten Säuglingen entsprechend höher sein. Die vorgegebene Tagesdosis an Lysin wird über eine berechnete Menge Säuglingsmilch erreicht. Mindestens 3-4 der täglichen Mahlzeiten sollten aus einer Mischung beider Nahrungen bestehen. Zu Beginn der Mahlzeit wird die berechnete Menge Säuglingsmilch gegeben und anschließend Spezialnahrung nach Bedarf gefüttert. Beide Nahrungen können auch gemischt werden. Falls der Säugling sein Fläschchen nicht leer trinkt, muss der Lysingehalt in der Restnahrung ermittelt und zu einem späteren Zeitpunkt nachgefüttert werden.

Einführung von Beikost

Die Einführung der Beikost mit Gemüse-, Getreide- und Obstbreien sollte wie bei stoffwechselgesunden Säuglingen nach dem Ernährungsplan des Forschungsinstitutes für Kinderernährung in Dortmund (www.fke-do.de) erfolgen. Die Lebensmittelauswahl wird hierbei jedoch den besonderen Diätvorgaben für die Glutarazidurie Typ I angepasst.

1. Stufe im Alter von 4-5 Monaten der Gemüse-Kartoffel-Brei
2. Stufe im Alter von 5-6 Monaten der eiweißarme Getreide-Milchbrei
3. Stufe im Alter von 6-7 Monaten der Getreide-Obstbrei
4. Stufe im Alter von 10-12 Monaten die Brotmahlzeit

Einnahme der Aminosäurenmischung im Säuglingsalter

Mit Beginn der Beikost, spätestens aber bei Ersatz einer Still- oder Flaschenmahlzeit durch Gemüse, sollte die Aminosäurenmischung in konzentrierter Form gegeben werden. Dieser frühe Beginn ist wichtig, damit der Säugling sich rechtzeitig an den Geschmack gewöhnt. Die Erfahrung zeigt, dass eine möglichst frühe Gewöhnung an den Geschmack die spätere Akzeptanz des Säuglings gegenüber der Aminosäurenmischung erhöht.

Das Pulver kann zunächst mit 1-2 Löffeln von der Breimahlzeit gemischt werden. Zum Anrühren des Pulvers eignet sich anstelle des Gemüsebreis auch eine kleine Portion Obstpüree (2-3 Löffel), oder Wasser, Tee und Saft. Die Aminosäurenmischung sollte während oder am Ende einer Mahlzeit gegeben werden, um so die optimale Verwertbarkeit aller Inhaltsstoffe zu erreichen. Es wird zunächst mit einer kleinen Dosis von 2-3 g begonnen, die dann alters- und gewichtsangepasst von der betreuenden Ernährungsfachkraft oder dem Stoffwechselarzt gesteigert wird.

Die Lysin-Tagespauschale

Mit Hilfe der Lysin-Tagespauschale kann die tägliche Umsetzung der Diät im Alltag erleichtert werden.

Von den Lebensmitteln des täglichen Verzehrs aus der **grünen** Gruppe wird ein durchschnittlicher Gehalt an Lysin ermittelt und als Lysin-Pauschale bezeichnet.

Diese sogenannte Lysin-Pauschale wird von der vorgegebenen Lysin-Tagesmenge abgezogen. Das tägliche Wiegen und Berechnen dieser Lebensmittel, wie Brot, Nudeln, lysinarme Gemüse- und Obstsorten kann somit entfallen. In regelmäßigen Abständen muss die Höhe der Lysin-Pauschale überprüft werden, um Veränderungen der Verzehrsmengen zu erfassen.

Die Anwendung dieser Berechnungsart sollte Ihnen in Ihrem Behandlungszentrum von der Ernährungsfachkraft vermittelt werden.

Ernährung nach dem ersten Lebensjahr

Gruppe 1: Geeignete Lebensmittel

Diese Lebensmittel (Basislebensmittel) sind relativ lysinarm oder teilweise auch lysinfrei. Für diese Lebensmittel wird eine Lysin-Tagespauschale ermittelt.

- Ausgewählte Getreide und Getreideprodukte
 Mais, Maismehl, Corn Flakes, Polenta, Popcorn, Hirse, Hirseflocken, Reis, Reisflocken, Reiswaffeln, Puffreis, Weizen, Dinkel, Roggen, Mehl, Flocken, Teigwaren ohne Ei, Brot
- Backwaren ohne Milch- oder Ei-Zusatz
- Gemüse bis 100 mg Lysin pro 100 g, z.B. Tomate, Gurke, Möhren, Weißkraut

- Obst bis 50 mg Lysin pro 100 g, z.B. Apfel, Birne, Erdbeeren, Trauben
- Brotaufstriche mit einem Eiweißgehalt bis 3 g pro 100 g z.B. Mayonnaise und Remoulade (Industrieprodukt) Tomatenketchup
- Fette Pflanzenöle, Margarine, Butter, Schweine- oder Gänseschmalz
- Zucker alle Arten, Marmelade, Gelee, Honig, Sirup
- Süßigkeiten ohne Gelatine-, Milch-, Kakao- oder Nusszusätze
- Süßspeisen ohne Gelatine und ohne Milch, z.B. Götterspeise ohne Gelatine, Fruchteis
- Getränke Wasser, Tee, Apfelsaft, Fruchtsaftgetränke, Limonaden

Gruppe 2: Begrenzt geeignete Lebensmittel

Diese Lebensmittel enthalten relativ viel Lysin. Sie sollen deshalb täglich berechnet und gewogen werden. Für Lebensmittel dieser Gruppe steht die Lysinmenge zur Verfügung, die sich aus der Differenz von Lysin-Vorgabe und der Lysin-Tagespauschale ergibt.

- Milch, z. B. Muttermilch, Säuglingsmilch, Trinkmilch, Joghurt, Sahne, Creme fraiche
- Ausgewählte Getreide und Getreideprodukte, z.B. Hafer, Amaranth, Buchweizen, Quinoa
- Kartoffeln
- Gemüse über 100 mg Lysin pro 100 g, z.B. Blumenkohl,

- Brokkoli, Spinat (keine Hülsenfrüchte)
- Obst über 50 mg Lysin pro 100 g, z.B. Avocado, Banane
- Obstsäfte über 15 mg Lysin pro 100 ml, z.B. alle reinen Säfte außer Apfelsaft
- Ausgewählte Nusssorten bis 320 mg pro 100 g, z.B. Kokosnuss, Macadamianuss, Walnuss, Haselnuss
- Schokolade und schokohaltige Süßigkeiten ohne Milch
- Fettreiche Milchprodukte, z.B. Sahne, Creme fraiche, Streichrahm, Sahnejoghurt Doppelrahmfrischkäse
- Brotaufstriche über 3 g Eiweiß pro 100g, z.B. Gemüseaufstriche auf Hefebasis
- Spezielle eiweißarme Wurstsorten (z. B. Loprofin, MetaX, Metzgerei Schott)

Gruppe 3: Ungeeignete Lebensmittel

Diese Lebensmittel sind sehr lysinreich und deshalb nicht geeignet.

- Fleisch, Geflügel
- Fisch
- Ei

- Käsesorten unter 60% F.i.Tr., Magerquark
- Hülsenfrüchte, z.B. Linsen, Bohnen, Kichererbsen
- Nüsse und Samen über 320 mg Lysin pro 100g, z.B. Erdnüsse, Cashewnüsse, Pistazien, Kürbiskerne, Sonnenblumenkerne, Leinsamen, Sesam
- Sonstiges, z.B. Käsekuchen, Gebäck und Kuchen mit den oben genannten Nuss- und Samensorten

Abb. 9: Lebensmittelauswahl

Schätzen des Lysingehalts im Nahrungseiweiß

Bei Fertigprodukten mit nicht bekanntem Lysingehalt kann mit Hilfe der Angaben auf der Zutatenliste des Fertigprodukts ein geschätzter Wert ermittelt werden.

Folgende Informationen werden für diese Art der Berechnung benötigt:

- Eiweißgehalt des Fertigprodukts
- Hauptsächliche Eiweißquelle des Fertigprodukts

Verschiedene Eiweißquellen haben einen unterschiedlichen Lysingehalt. Die Eiweißquelle kann der Zutatenliste entnommen werden. Auf dieser Liste sind die Zutaten eines

Fertigprodukts in absteigender Reihenfolge des Gewichtsanteils angegeben.

Aus der folgenden Tabelle wird für die Berechnung, je nach Zusammensetzung des gefragten Lebensmittels, die Eiweißquelle ausgewählt und der entsprechende Gehalt in mg Lysin pro 1 g Eiweiß abgelesen. Diese Zahl ist der Faktor, mit dem der Eiweißgehalt des Fertigproduktes multipliziert wird.

Berechnungsbeispiel

Wieviel mg Lysin sind in 100 g Babykeks enthalten? Auf der Verpackung sollte neben der Zutatenliste auch der Eiweißgehalt angegeben sein.

Eiweißgehalt: 100 g Babykeks enthalten 3,7 g Eiweiß
Eiweißquelle: siehe Zutatenliste
Zutatenliste: Weizenmehl, Zucker, Pflanzenöle und -fette, entrahmtes Milchpulver, Backtriebmittel

1. Eiweißgehalt notieren: 3,7 g Eiweiß (pro 100 g Babykeks)
2. Aus der Zutatenliste auf der Verpackung die entsprechende/n Eiweißquelle/n ablesen.
Da Weizen an erster Stelle und das Milchpulver an vorletzter Stelle steht, hat Weizen den größten Gewichtsanteil.
3. Aus der Tabelle die Kombination der Eiweißquellen, die weitestgehend der Zutatenliste entspricht, auswählen und den Faktor ablesen.
Dies ist die Zeile 3 mit dem Faktor 40.
4. Berechnung des Lysingehalts (Schätzwert):
 Dieser Faktor (40) wird mit dem Eiweißgehalt der Kekse multipliziert.
 $40 \text{ mg Lysin} / 1 \text{ g Eiweiß} \times 3,7 \text{ g Eiweiß} = 148 \text{ mg Lysin}$
5. Ergebnis: 100 g Babykeks enthalten ca. 148 mg Lysin

- Gemüsebrei zusammen mit Getreide oder Kartoffeln
- Obstbrei zusammen mit Getreide-Milchbreien
- Verteilung der Nahrung auf häufige kleine Mahlzeiten; eventuell eine Spätmahlzeit vor dem Schlafengehen einführen.

Um eine ausgewogene Ernährung zu gewährleisten, sollten täglich zwei Getreide-Milchbreie, ein Gemüsebrei und ein Obst-Getreidebrei gegeben werden.

Je nach individuellem Energiebedarf des Kindes kann eine Anreicherung der Mahlzeiten mit Maltodextrin und/oder hochwertigen Pflanzenölen bzw. Sahne erfolgen (Dosierungsempfehlungen dafür erhalten Sie von der Ernährungsfachkraft in Ihrem Behandlungszentrum). In Einzelfällen kann auch proteinfreies mit Mikronährstoffen angereichertes Formulapulver eingesetzt werden. Zum Zerkleinern von Mahlzeiten ist z. B. ein Passierstab oder Mixeraufsatz für Küchenmaschinen geeignet.

	Lebensmittel	Eiweißquelle	mg Lysin pro 1 g Eiweiß
1	Brot, Nudeln, Grieß, Flocken, Mehl, Gebäck ohne Milch oder Ei	Weizen, Dinkel, Hirse, Mais	30
2	Brot, Nudeln, Flocken, Mehl, Gebäck ohne Milch oder Ei	Roggen, Hafer, Gerste, Reis	40
3	Getreideprodukte und Backwaren mit geringem Anteil Milch ¹ und/oder Ei, z.B. Breie, Gebäck und Kuchen	Weizen, Dinkel, Mais, Hirse, Roggen, Hafer, Gerste, Reis Ei, Milch ¹	40
4	Getreideprodukte und Backwaren mit hohem Anteil Milch ¹ und/oder Ei, z.B. Milchbreie, Eierpfannkuchen, Biskuit	Milch ¹ , Ei, Weizen, Dinkel, Mais, Hirse, Roggen, Hafer, Gerste, Reis	60
5	Obst, z.B. Fruchtsäfte, Fruchteis, Fruchtgrütze, Götterspeise, Gelatine	Obst, Gelatine	40
6	Gemüsezubereitungen, z.B. Gemüsesoßen und -suppen, Ketchup, ohne Fleisch, Ei, Milch ¹	Gemüse	50
7	Gemüsezubereitungen mit Milch ¹ , Ei	Gemüse, Milch ¹ , Ei	60
8	Kartoffelprodukte, z.B. Suppen und Soßen mit Milch ¹ und oder Ei, Sojaprodukte	Kartoffeln, Soja und weitere Hülsenfrüchte, Ei, Milch ¹	60
9	Milch ¹ und alle Milchprodukte, Bäckerhefe	Milch ¹ , Hefe	70
10	Fleisch und Wurst	Fleisch	80
11	Milchfreie Schokolade, Kakao	Kakao	30
12	Milchschokolade	Kakao, Milch ¹	50

Tabelle 5: Die Angaben basieren auf Durchschnittswerten aus der Ernährungsdatenbank Nutribase (inkl. Bundeslebensmittelschlüssel BLS II.3)

¹Milch bedeutet auch Milchprodukte, z.B. Käse, Joghurt, Quark, Magermilch, Magermilchpulver usw.

Hinweise für Patienten mit Bewegungsstörungen

Besondere Empfehlungen gelten für Patienten mit Bewegungsstörungen, die hierdurch bedingt möglicherweise einen erhöhten Bedarf an Nährstoffen und Schwierigkeiten beim Essen. bzw. Füttern aufweisen können. Diese Kinder haben ein erhöhtes Risiko für das Auftreten einer Malnutrition (Mangelernährung) und Gedeihstörung. Dies kann zu einer deutlichen und raschen Verschlechterung des Ernährungszustandes und der Bewegungsstörungen führen. Deshalb sollten regelmäßige ärztliche und diätetische Kontrollen der Kinder stattfinden.

1. Allgemeine Empfehlungen

- Regelmäßige Kontrollen des Gewichts und Längenwachstums
- Auf eine angemessene Lagerung des Kindes beim Füttern achten
- Je nach Schwere der Dystonie, den erhöhten Flüssigkeits- und Energiebedarf berücksichtigen
- (Nächtliche) Sondierung in Erwägung ziehen.

2. Kinder mit leichten Kau- und Schluckbeschwerden

Geeignet für die Ernährung dieser Kinder sind:

- Breie aus Getreide und Milch

3. Kinder mit schweren Ernährungsproblemen

- Siehe 2
- Die Nahrung möglichst konzentriert (mit wenig Flüssigkeit) zubereiten, um Volumen zu sparen. Jedoch muss die Flüssigkeit in jedem Fall entsprechend der Empfehlung gegeben werden.
- Legen einer nasogastralen Sonde oder einer perkutanen endoskopischen Gastrostomie (PEG), wenn sonst keine Besserung erfolgt.

4. Ernährung über die nasogastrale oder PEG-Sonde

- Eine teilweise oder ausschließliche Sondenernährung ist möglich. Kinder, die noch gerne essen, können tagsüber eine „normale“ Nahrungszufuhr erhalten; die fehlende Nahrung kann später, z.B. während der Nacht, mittels einer Nahrungspumpe, gegeben werden.
- Der Einsatz einer voll bilanzierten Sondennahrung ist zu empfehlen. In den meisten Fällen muss diese jedoch durch Energiesupplemente ergänzt werden.
- Die Zusammensetzung der Sondennahrung muss regelmäßig hinsichtlich der Versorgung mit allen Nährstoffen und Energie überprüft werden.



Diätetische Notfallbehandlung zu Hause

(nach Rücksprache mit dem Behandlungszentrum)

Allgemeines Vorgehen

- Die Lysinzufuhr mindestens um 50% reduzieren. Anschließend schrittweise Steigerung der Eiweißzufuhr bis zum Erreichen des Normalplans innerhalb von 1-3 Tagen
- Weglassen lysinreicher Lebensmittel, z. B. Milch und Milchprodukte, lysinreiche Gemüse- und Obstsorten (Auswahl ausschließlich aus der grün hinterlegten Gruppe)
- Lysinfreie, tryptophanreduzierte Aminosäuremischung möglichst weiter geben
- Getränke mit Maltodextrin/Traubenzucker anreichern (siehe Tabelle Maltodextrinlösung).

Säuglinge und Kleinkinder

Lysinfreie tryptophanreduzierte Spezialnahrung (siehe Rezeptur auf dem Diätplan) in kurzen Abständen füttern. Diese Nahrung kann vorübergehend für maximal 2 Tage die Milchnahrung ersetzen. Falls diese Nahrung nicht in ausreichender Menge (mindestens Gesamtnahrungsmenge auf dem Diätplan) getrunken wird, sollte zusätzlich Tee oder Trinkwasser mit Traubenzucker oder Maltodextrin gegeben werden (siehe Tabelle Maltodextrinlösung).

Lysinfreie, tryptophanreduzierte Nahrung sollten Säuglinge und Kleinkinder maximal 24 h erhalten. Spätestens am 2. Tag sollte wieder (etwas) Lysin gegeben und folgendermaßen gesteigert werden:

2. Tag: 50% der Tagesmenge
3. Tag: 75-100% der Tagesmenge
4. Tag: volle Tagesmenge

Wichtig ist, dass weiterhin, auch bei Wiedereinführen der üblichen Lysinmenge, ausreichend Kalorien zugeführt werden, z. B. durch Anreicherung der Getränke mit Maltodextrin.

Carnitin

Die Carnitinzufuhr wird während der Dauer der Notfallbehandlung verdoppelt.

Alter	Maltodextrin-Lösung		Tagesmenge
	%	Kcal / 100 ml	ml
Jahre			
0-1	10-15	40-60	150-200/kg Körpergewicht
1-2	15	60	120/kg Körpergewicht
2-6	20	80	1200-1500
6-10	20	80	1500-2000
> 10	25	100	2000

Tabelle 6: Maltodextrin-Lösung bei Krankheit¹

¹Nach: Dixon MA und Leonard JV. Intercurrent illness inborn errors of intermediary metabolism. Arch Dis Child 1992; 67: 1387-1391



Säugling

Alter: 1 Monat - Säugling wird gestillt
 Gewicht in kg: 3.400, Länge: 50 cm
 Geschätzte Gesamttrinkmenge: ca. 500 ml

Vorgabe: 20% der geschätzten Trinkmenge als Spezialnahrung
 100 ml LYS-freie TRP-reduzierte Spezialnahrung
 Lysin: 100 mg / kg Körpergewicht [KG] = 340 mg / Tag

	Menge	Lys	Eiweiß	Fett	Kohlenhydrate	Kalorien
Fläschchen aus:		mg	g	g	g	
LYS-freier TRP-reduzierter Spezialnahrung auf 6 Mahlzeiten verteilen	100 ml	0	2.0	3.5	8.1	72
Muttermilch nach Bedarf	400 ml	344	4.4	16.0	28.0	276
Summe pro Tag:		344	6.4	19.5	36.1	348
Summe pro Tag/kg KG:		101	1.9	5.7	10.6	102
Energie in %			7%	51%	42%	

Tabelle 7: Zu Beginn der Mahlzeit wird die vorgegebene Menge an LYS-freier TRP-reduzierter Spezialnahrung gefüttert. Im Anschluss wird der Säugling nach Bedarf gestillt.

Alter: 3 Monate - mit Säuglingsmilch
 Gewicht in kg: 5.200, Länge: 60 cm

Vorgabe: 100 mg Lysin / kg KG = 520 mg / Tag
 LYS-freie, TRP-reduzierte Spezialnahrung: nach Bedarf

	Menge	Lys	Eiweiß	Fett	Kohlenhydrate	Kalorien
Fläschchen aus:		mg	g	g	g	
Säuglingsmilch Stufe 1 oder Pre auf 5 x 80 ml verteilen	450 ml	518	5.9	15.8	32.9	297
LYS-freie TRP-reduzierte Spezialnahrung nach Bedarf, z.B.	250 ml	0	4.0	8.8	20.3	180
Summe pro Tag:		518	9.9	24.5	53.1	477
Summe pro Tag/kg KG:		100	1.9	4.7	10.2	92
Energie in %			8%	47%	44%	

Tabelle 8: Zu Beginn der Mahlzeit wird die vorgegebene Menge an Säuglingsmilch, im Anschluss die Spezialnahrung nach Bedarf gefüttert. Vorgabe einer Mindesttrinkmenge ist bei unzureichender Gewichtszunahme notwendig.

Beispielhafte Diätpläne

Säugling im Beikostalter

Alter: 8 Monate

Gewicht in kg: 8,500

Länge: 72 cm

Vorgabe: Lysin: 90 mg / kg KG = 765 - 800 mg / Tag

Eiweiß aus Aminosäurenmischung (ASM) /kgKG:

0,8 - 1 g = 7 - 9 g absolut

	Menge	Lys	Eiweiß	Fett	Kohlenhydrate	Kcal
		mg	g	g	g	
Fläschchen aus: Säuglingsmilch Stufe 1 oder Pre	180 ml	207	2,3	6,3	13,1	119
LYS-freie TRP-reduzierte Spezialnahrung nach Bedarf, z.B.	50 ml	0	1,0	1,7	4,1	36
Gemüsemahlzeit mit 200 - 250 mg Lysin z.B. Brokkoli-Rahm Gemüse	200 g	214	4,4	4	23	146
Butter oder Öl ca. 1 Teelöffel	5g	0	0	5	0	45
LYS-freie TRP-reduzierte ASM (mit 60 g Eiweiß/100 g) mit 1-2 Löffeln von der Breimahlzeit mischen	3 g	0	1,8	0	0,4	9
Obst-Getreidebrei Obstpüree, nach Bedarf, Kinderzwieback	100 g 15g	24 24	0,5 1,7	0,1 1,3	15 10,7	62 61
Butter oder Öl ca. 1 Teelöffel	5g	0	0	5	0	45
LYS-freie TRP-reduzierte ASM (s.o.) mit 1-2 Löffeln von der Breimahlzeit mischen	4 g	0	2,4	0	0,5	12
Milch-Getreidebrei Säuglingsmilch Stufe 1 oder Pre	200 ml	230	2,6	7	14,6	132
Reisflocken oder Grieß	20 g	58	1,5	0,2	16,8	75
Banane	20 g	10	0,2	0,1	3,8	18
LYS-freie TRP-reduzierte ASM (s.o.) mit 1-2 Löffeln von der Breimahlzeit mischen	3 g	0	1,8	0	0,4	9
Flüssigkeit zusätzlich ca. 100 ml						
Summe pro Tag:		767	20,2	30,8	102,4	768
Summe pro Tag/kg KG:		90	2,4	3,6	12,1	90
Energie in %			11%	36%	53%	

Tabelle 9: Lebensmittel, die als Lysin Pauschale in die Berechnung eingehen. Lebensmittel, die berechnet und gewogen werden sollen.

Beispielhafte Diätpläne für Glutarazidurie Typ I

Kleinkind

Alter: 3 Jahre

Gewicht in kg: 15

Länge: 100 cm

Vorgabe: 60 mg Lysin /kgKG = 900 mg /Tag

Eiweiß aus Aminosäurenmischung (ASM) /kgKG:

0,8 g Eiweiß = 12 g Eiweiß aus ASM

	Menge	Lys	Eiweiß	Fett	Kohlenhydrate	Kcal
		mg	g	g	g	
Frühstück mit ca. 300 mg Lysin Mischbrot/Brötchen/Brezel	40 g	66	3,0	0,4	20,4	99
Butter oder Margarine	10 g	5	0,1	8,3	0	83
Rohkost, z.B. Tomate	50 g	18	0,5	0	1,5	9
Trinkmilch 3,5 % Fett	90 ml	211	3,0	3,6	4,3	58
LYS-freie TRP-reduzierte ASM (z.B. mit 75,0 g Eiweiß/100 g)	5 g	0	3,8	0	0	15
Apfelsaft	75 ml	11	0,2	0	8,3	37
Mittagessen Mahlzeit mit ca. 250 mg Lysin Nudeln, gekocht gewogen	150 g	153	8,1	0	36	177
Zucchini	80 g	66	1,3	0	1,6	15
Tomaten	80 g	29	0,8	0	2,4	14
Pflanzenöl	15 g	0	0	15	0	134
LYS-freie TRP-reduzierte ASM (s.o.)	6 g	0	4,5	0	0	18
Apfelsaft	75 ml	11	0,2	0	8,3	37
Zwischenmahlzeit mit ca. 100 mg Lysin Pflirsich	120 g	36	1	0	10,8	49
½ Butterhörnchen	25 g	53	1,8	2,3	12	75
Butter	5 g	2	0	4,2	0	42
Konfitüre	10 g	1	0	0	6,8	28
Abendessen mit ca. 200-250 mg Lysin Mischbrot/Brot/Brötchen/Brezel	40 g	66	3,0	0,4	20,4	99
Butter oder Margarine	5 g	2	0	4,2	0	42
Rohkost, z.B. Paprika	50 g	26	0,6	0	2,5	15
Doppelrahmfrischkäse	15 g	124	1,7	4,8	0,5	50
LYS-freie TRP-reduzierte ASM (s.o.)	5 g	0	3,8	0	0	15
Apfelsaft	75 ml	11	0,2	0	8,3	37
Getränke ca. 300 ml Wasser, Tee, Saftschorle davon z.B. Apfelsaft	100 ml	14	0,3	0	11,0	49
Summe pro Tag:		905	37,8	43,2	155,1	1197
Summe pro Tag/kg KG:		60	2,5	2,9	10,3	80
Energie in %			13%	34%	53%	

Tabelle 10: Lebensmittel, die als Lysin Pauschale in die Berechnung eingehen. Lebensmittel, die berechnet und gewogen werden sollen.



Empfohlene Verzehrsmengen

Die Ernährung basiert auf den Empfehlungen von Optimix (optimierte Mischkost), einem Konzept für eine gesunde Ernährung für Kinder und Jugendliche. Optimix wurde entwickelt vom Forschungsinstitut für Kinderernährung (FKE) in Dortmund. URL: www.fke-do.de

Grundnahrungsmittel sind in dieser Altersgruppe Getreide und Getreideprodukte sowie Obst und Gemüse, die durch eine begrenzte Menge an tierischen Lebensmitteln ergänzt werden müssen.

Die in der folgenden Tabelle angegebenen altersgestuften Mengen für tierische Lebensmittel gelten als Rahmen für eine eiweißkontrollierte Ernährung. Bei Einhaltung dieser Mengenangaben werden alle wichtigen Nährstoffe in ausreichender Menge zugeführt.

Alter		6	7 – 9	10 – 12	13 – 14	15 – 18
Tierische Lebensmittel	Empfohlene Verzehrsmenge					
Milch, Milchprodukte	ml/Tag g/Tag	350	400	420	425 (w) 450 (m)	450 (w) 500 (m)
Fleisch, Wurst	g/Tag	40	50	60	65 (w) 75 (m)	75 (w) 85 (m)
Eier	Stück/Woche	2	2	2-3	2-3 (w/m)	2-3 (w/m)
Fisch	g/Woche	50	75	90	100 (w/m)	100 (w/m)

Tabelle 11: Durchschnittlich empfohlene Verzehrsmengen tierischer Lebensmittel für Schulkinder und Jugendliche nach Optimix w = weiblich; m= männlich

Lebensmittelauswahl (nach dem 6. Lebensjahr)

Geeignet

- Getreide und Getreideerzeugnisse
Brot, Teigwaren, Reis, Backwaren (bevorzugt ohne Milch-, Erdnuss- oder Pistazienzusätze)
Flocken, Grieß, Mehl
- Kartoffeln in allen Zubereitungsarten
- Gemüse mit Ausnahme von Hülsenfrüchten
Gemüsezubereitungen als Brotaufstrich, Soßen, Suppen
- Obst
- Kokosnuss, Walnuss, Haselnuss
- Sahne, Creme fraiche
- Koch- und Streichfett
Butter, Margarine, Pflanzenöle
- Zucker und zuckerhaltige Erzeugnisse
Marmelade, Gelee, Honig, Sirup
Süßigkeiten, schokoladehaltige Süßigkeiten
bevorzugt ohne Milch, Erdnüsse und Pistazien

Begrenzt geeignet

- Milch und Milchprodukte z. B. Joghurt, Käse über 30% Fettgehalt, z.B. Schnittkäse
- Ei
- Fleisch, Wurst
- Fisch
- Hülsenfrüchte (1 Portion pro Woche)
- Mandeln, Sesam

Milch und Milchprodukte sollten gegenüber Fleisch und Wurst vorgezogen werden

Ungeeignet

- Erdnüsse, Cashewnüsse, Pistazien, Kürbiskerne, Sonnenblumenkerne, Mohn, Leinsamen
- Fisch, Fleisch und Fleischwaren
größere Portionen als in der Tabelle angegeben
- Hülsenfrüchte größere Portionen von Linsen, Bohnen, Sojabohnen, Erbsen

Ernährungsplan

Eiweißkontrollierte Ernährung nach dem 6. Lebensjahr

Alter: 6 Jahre

Gewicht in kg: 20, Länge: 119 cm

Eiweißzufuhr entsprechend den altersentsprechenden lebensmittelbezogenen Empfehlungen des Forschungsinstituts für Kinderernährung – Optimix

	Menge	Lys mg	Eiweiß g	Fett g	Kohlenhydrate g	Kcal
Frühstück						
Mischbrot/Vollkornbrot/Brötchen	60 g	99	4.4	0.6	30.6	149
Butter oder Margarine	15 g	7		12.5	0	125
Rohkost/Obst, z.B. Tomate	50 g	18		0	1.5	9
Marmelade/Honig	20 g			0	13.6	55
Trinkmilch 3,5 % Fett	150 ml	351	5.0	6	7.2	96
Mittagessen						
Nudeln, gegart	200 g	204	10.8	0	48	236
Zucchini	80 g	66	1.3	0	1.6	15
Tomaten	80 g	29	0.8	0	2.4	14
Pflanzenöl	15 g	0	0	15	0	134
Käse, z.B. Emmentaler 45% Fett	15 g	306	4.3	4.5	0.0	57
Zwischenmahlzeit mit ca. 100 mg Lysin						
Pfirsich	150 g	45	1.2	0	13.5	62
Naturjoghurt 3,5% Fett	100 g	234	3.3	4	4	66
Abendessen mit ca. 200-250 mg Lysin						
Mischbrot/Brot/Brötchen/Brezel	60 g	99	4.4	0.6	30.6	149
Butter oder Margarine	15 g	7	0	12.5	0	125
Rohkost, z.B. Paprika	100 g	52	1.2	0	5	30
1 Ei	58 g	426	7.5	6.4	0.6	89
Getränke ca. 1000 ml						
Wasser, Tee, Saftschorle davon z.B. Apfelsaft	400 ml			0	44.0	196
Summe pro Tag:		1943	44.2	62.1	202.6	1607
Summe pro Tag/kg KG:		97	2.2	3.1	10.1	80
Energie in %			11%	34%	55%	

Tabelle 12: Lebensmittel ohne Einschränkung. Lebensmittel, die limitiert sein sollten. Die Lebensmittel der gelben Gruppe sind notwendig, für eine

ausreichende Zufuhr an hochwertigem Eiweiß, Vitaminen, und Mineralstoffen.



Nährwerttabelle für die Lysin-Berechnung

Alle Nährwertangaben beziehen sich auf jeweils 100 g der aufgeführten Lebensmittel

Lebensmittel	Lys	Eiweiß	Kcal	Kohlenhydrate	Fett
	mg	g		g	g
Brot					
Brötchen-Mehrkornbrötchen	202	6,3	231	48	1
Brötchen-Roggenbrötchen	235	6,4	223	46	1
Brötchen-Weizenbrötchen, -brot Toastbrot, Baguette, Laugenbrezel	165	7,4	248	51	1
Brötchen mit Rosinen	158	7,0	253	52	1
Graubrot/Mischbrot	204	7,1	219	45	1
Hefezopf	261	7,5	302	47	9
Knäckebrot-Mehrkornbrot	300	9,3	343	72	2
Knäckebrot-Weizenbrot	240	10,8	359	73	2
Vollkornbrot	253	6,8	201	40	1
Zwieback	175	9,2	365	71	4
Backwaren					
Amerikaner aus Rührmasse	189	5,3	315	53	9
Apfelkuchen gedeckt aus Mürbeteig	83	2,8	230	34	9
Apfelstrudel	55	2,2	165	26	6
Aprikosenteilchen aus Blätterteig	128	4,0	268	33	13
Baiser	334	5,6	364	84	0
Berliner (Pfannkuchen) aus Hefeteig	288	8,4	322	43	13
Bienenstich aus Hefeteig	225	5,7	300	33	16
Biskuit-Obsttorte	158	4,0	157	31	2
Blätterteig	90	4,0	418	28	32
Brioche ohne Füllung	282	7,3	268	35	11
Buchteln aus Hefeteig fettreich	196	6,4	349	49	14
Buttercremetorte aus Biskuitmasse	211	4,1	316	31	19
Buttergebäck aus Mürbeteig	178	6,2	498	60	26
Butterhörnchen aus Hefeteig fettarm	210	7,0	301	48	9
Butterkeks	378	10,0	480	62	21
Butterkuchen aus Hefeteig	171	6,1	376	47	18
Croissant aus Blätterteig	215	7,1	508	45	34
Honigkuchen	144	5,8	372	70	7

Lebensmittel	Lys	Eiweiß	Kcal	Kohlenhydrate	Fett
	mg	g		g	g
Hefezopf	261	7,5	302	47	9
Mürbeteig	108	5,1	479	53	28
Nussecken aus Mürbeteig	217	6,9	540	48	36
Plundergebäck	179	4,7	309	40	14
Schweinsohren aus Blätterteig	109	5,6	501	53	30
Zwieback	175	9,2	365	71	4
Backzutaten					
Bäckerhefe gepresst	1234	16,7	83	1	1
Backpulver	14	0,5	155	38	0
Gelatine	3714	84,4	343	0	0
Kakaopulver	594	19,8	342	11	25
Trockenhefe	2633	35,6	288	32	2
Brotbelag					
Hefeaufstrichpaste mit Champignons	336	5,0	192	4	17
Hefeaufstrichpaste mit Getreide	161	2,8	191	8	17
Hefeaufstrichpaste mit Kräutern	307	4,3	197	4	18
Hefeaufstrichpaste mit Olive	312	5,8	248	4	23
Honig	16	0,4	306	75	0
Konfitüre Gelee Marmeladen	6	0,1	279	68	0
Nuss-Nougat-Creme süß	153	4,3	521	60	30
Streichrahm 22% Fett	199	2,8	220	4	22
Gemüse					
Artischocke	120	2,4	22	2,6	0
Aubergine	53	1,2	17	2	0
Blattspinat	164	2,5	17	1	0
Blumenkohl	135	2,5	23	2	0
Bohnen grün	136	2,4	25	3	0
Brokkoli	155	3,3	26	3	0
Chicoree	65	1,3	17	2	0
Chinakohl	62	1,2	14	1	0
Eisbergsalat	50	1,0	13	2	0
Endivien	88	1,8	11	0	0
Erbsen grün frisch	393	6,6	82	12	0
Feldsalat	92	1,8	14	1	0

Lebensmittel	Lys	Eiweiß	Kcal	Kohlenhydrate	Fett
	mg	g		g	g
Fenchel	122	2,4	25	3	0
Grünkohl	215	4,3	37	3	1
Gurke	26	0,6	12	2	0
Knoblauch frisch	254	6,1	142	28	0
Kohlrabi	84	2,0	25	4	0
Kopfsalat	63	1,3	12	1	0
Kürbis (Pumkin)	56	1,1	25	5	0
Löwenzahn	138	2,6	54	9	1
Mangold	128	2,1	25	3	0
Meerrettich frisch	160	2,8	64	12	0
Möhre/Mohrrübe/Karotte	39	1,0	26	5	0
Okra	84	2,1	20	2	0
Oliven grün mariniert	51	1,4	143	2	14
Oliven schwarz mariniert	81	2,2	353	5	36
Paprika	52	1,2	30	5	0
Pastinake	75	1,3	22	3	0
Porree	112	2,2	26	3	0
Radicchio	60	1,2	14	2	0
Radieschen	58	1,1	15	2	0
Rettich	49	1,1	14	2	0
Romanosalat	80	1,6	16	2	0
Rosenkohl	187	4,5	36	3	0
Rote Rübe	80	1,5	42	8	0
Rotkohl	69	1,5	23	4	0
Sauerkraut abgetropft	69	1,5	17	1	0
Schwarzwurzel	70	1,4	17	2	0
Sellerie	66	1,7	19	2	0
Spargel	82	1,9	18	2	0
Tomate	36	1,0	17	3	0
Weißkohl	63	1,4	25	4	0
Wirsingkohl	138	3,0	26	2	0
Wurzelpetersilie	109	2,9	37	5	0
Zucchini	82	1,6	19	2	0
Zuckermais	128	3,3	89	16	1
Zwiebeln frisch	55	1,3	28	5	0

Lebensmittel	Lys	Eiweiß	Kcal	Kohlenhydrate	Fett
	mg	g		g	g
Pilze					
Austernpilz (Austernseitling)	150	3,0	11	0	0
Birkenpilz frisch	47	3,1	19	0	1
Butterpilz frisch	85	1,7	11	0	0
Champignon frisch	170	2,7	15	1	0
Morchel frisch	83	1,7	11	1	0
Pfifferling frisch	39	1,6	11	0	1
Shiitakepilz frisch	47	1,6	42	12	0
Shiitakepilz getrocknet	265	8,8	237	69	1
Steinpilz frisch	245	3,6	20	1	0
Steinpilz getrocknet	1839	27,1	149	4	3
Trüffel frisch	481	5,5	48	7	1
Hülsenfrüchte					
Bohnen weiß gegart	670	9,1	112	17	0
Erbsen reif gegart	818	12,0	145	22	1
Linsen reif gegart	614	8,8	115	18	1
Kichererbsen reif gegart	573	8,4	114	16	1
Sojabohnen reif gegart	881	15,7	152	0	10
Kräuter					
Basilikum frisch	155	3,1	41	5,1	1
Dill frisch	185	3,7	55	8	1
Kresse frisch	243	4,2	38	2	1
Petersilienblatt frisch	275	4,4	53	7	0
Schnittlauch frisch	175	3,6	27	2	1
Obst					
Ananas	29	0,5	59	13	0
Apfel	15	0,3	52	11	0
Aprikose	62	0,9	42	9	0
Avocado	89	1,9	217	0	24
Banane	58	1,1	95	21	0
Banane getrocknet	177	3,5	290	65	1
Birne	18	0,5	52	12	0
Brombeere	30	1,2	30	3	1
Clementine	31	0,7	46	9	0

Lebensmittel	Lys	Eiweiß	Kcal	Kohlenhydrate	Fett
	mg	g		g	g
Dattel frisch	60	2,0	280	65	1
Erdbeere	33	0,8	32	6	0
Feige frisch	52	1,3	63	13	1
Feige getrocknet	234	5,9	284	58	2
Granatapfel	35	0,7	78	17	1
Grapefruit	19	0,6	50	9	0
Guave	25	0,9	38	7	1
Heidelbeere	11	0,6	42	7	1
Himbeere	33	1,3	34	5	0
Johannisbeeren	28	1,1	43	7	0
Holunderbeere	98	2,5	48	7	1
Kaki	36	0,6	71	16	0
Kirschen	31	0,9	63	13	0
Kiwi	50	1,0	61	11	1
Litchi	45	0,9	76	17	0
Mandarine	32	0,7	50	10	0
Mango	48	0,6	60	13	0
Mirabelle	15	0,7	64	14	0
Nektarine	34	0,9	57	12	0
Orange	50	1,0	47	9	0
Papaya	21	0,5	13	2	0
Passionsfrucht	120	2,4	80	13	0
Pfirsich	30	0,8	41	9	0
Pflaumen	13	0,6	47	10	0
Preiselbeere	12	0,3	39	7	1
Rhabarber	25	0,6	13	1	0
Rosinen	71	2,5	298	66	1
Stachelbeere	20	0,8	44	9	0
Wassermelone	60	0,6	38	8	0
Weintrauben rot, weiß	16	0,7	71	16	0
Zitrone	35	0,7	56	8	1
Zuckermelone	44	0,9	26	5	0
Getränke					
Ananas Fruchtsaft	27	0,4	59	13	0

Lebensmittel	Lys	Eiweiß	Kcal	Kohlenhydrate	Fett
	mg	g		g	g
Apfel Fruchtsaft	14	0,3	49	11	0
Aprikose Fruchtsaft	57	0,8	44	9	0
Bananennektar	14	0,3	54	13	0
Birnensaft	17	0,5	54	13	0
Brombeere Fruchtsaft	29	1,1	34	4	1
Grapefruit Fruchtsaft	18	0,5	48	8	0
Himbeersaft	32	1,2	39	6	0
Holunderbeere Fruchtsaft	92	2,3	50	8	0
Johannisbeeren Fruchtsaft	23	0,9	102	22	0
Kirschsft (Süßkirsche)	29	0,8	64	14	0
Kakaogetränkpulver löslich	165	5,5	391	77	6
Mohrrübe Gemüsesaft	35	0,9	22	4	0
Nektarine Fruchtsaft	31	0,8	58	13	0
Orange Fruchtsaft	46	0,9	45	9	0
Pfirsich Fruchtsaft	28	0,7	43	10	0
Pflaumen Fruchtsaft	12	0,5	49	11	0
Sanddornbeere Fruchtsaft	51	1,3	87	6	6
Sauerkirsche Fruchtsaft	29	0,8	58	11	0
Tomaten Gemüsesaft	31	0,8	15	2	0
Traubensaft rot, weiß	15	0,6	70	16	0
Teigwaren und Mehlspeisen					
Flädle Trockenprodukt	234	12,3	352	68	3
Grießklößchen mit Ei	374	8,4	370	27	26
Teigwaren aus Hartgrieß roh	238	12,5	348	70	1
Teigwaren aus Hartgrieß gegart	102	5,4	150	30	1
Vollkornteigwaren gegart	156	5,8	139	26	1
Vollkornteigwaren roh	362	13,4	323	61	3
Kartoffeln, Kartoffelprodukte und stärkereiche Lebensmittel					
Batate (Süßkartoffel)	59	1,6	111	24	1
Kartoffelchips	318	5,5	535	41	39
Kartoffelklöße aus Knödelpulver halb und halb	98	1,7	101	23	0
Kartoffeln	118	2,0	71	15	0
Kochbanane	46	1	123	28	0

Lebensmittel	Lys	Eiweiß	Kcal	Kohlenhydrate	Fett
	mg	g		g	g
Maniok (Cassava)	35	1,0	137	32	0
Pommes frites verzehrfertig	236*	4,0	290	35	14
Topinambur	98	2,4	31	4	0
Getreideflocken, Müsli					
Cornflakes	186	7,2	355	79	1
Gerste Flocken	268	7,9	314	66	2
Getreidemischung Flocken	341	10,3	323	63	3
Hafer Flocken	426	12,5	370	63	7
Hirse Flocken	226	9,8	354	69	4
Müslimischung ohne Nüsse und Samen	356	10,4	351	60	7
Amaranth	847	15,0	365	56	8
Buchweizen Grütze	415	7,5	339	73	2
Buchweizen Grütze gegart	97	1,8	72	15	1
Buchweizenmehl	281	5,1	346	78	1
Dinkel, entspelzt, ganzes Korn	449	17,0	320	60	1
Dinkelmehl, Vollkornmehl	353	14,0	332	64	2
Gerste	335	9,8	320	64	2
Gerste Grütze gegart	85	2,5	90	19	1
Grünkern	291	10,8	324	63	3
Hafer	397	11,7	353	60	7
Hirse	226	9,8	354	69	4
Hirse gegart	80	3,5	114	22	1
Kartoffelstärke Mehl	33	0,6	341	83,1	0,1
Mais/Maisgrieß Polenta roh	222	8,5	331	65	4
Mais gegart	78	3,0	107	20	1
Mais Stärke	10	0,4	351	86	0
Maniok (Cassava)-/ Tapioka Stärke	20	0,6	349	85	0
Puffmais (Pop Corn)	330	12,7	369	67	5
Puffreis	285	7,5	390	84	2
Quinoa	860	14	334	58	5
Reis	260	6,8	349	78	1
Reis gegart	77	2,0	93	21	0
Reiscrispies	232	6,1	377	85	1

Lebensmittel	Lys	Eiweiß	Kcal	Kohlenhydrate	Fett
	mg	g		g	g
Roggen	351	9,0	294	60	2
Roggen Mehl Type 1150	299	8,3	318	67	1
Weizen	317	11,7	313	61	2
Weizen Mehl Type 405	186	9,8	337	71	1
Weizen Mehl Type 1050	247	11,2	334	67	2
Weizenflocken	317	11,7	313	61	2
Weizen Stärke	8	0,4	351	85,8	0,1
Nüsse Samen und Sprossen					
Bambussprossen	128	2,5	18	1	0
Cashewnuss	700	17,5	568	31	42
Edelkastanie (Marone)	146	2,5	173	36	2
Erdnuss	985	25,3	561	8	48
Getreidesprossen	86	3,2	70	13	0
Haselnuss	311	12,0	636	11	62
Kokosnuss	145	3,9	358	5	37
Kokosnuss Raspeln	229	6,2	610	6	63
Kürbiskern	1562	24,4	560	14	46
Leinsamen	952	24,4	372		31
Macadamianuss	285	7,5	676		73
Mandel süß	505	18,7	569	4	54
Mohn	1050	20,2	472	4	42
Paranuss	381	13,6	660	4	67
Pecannuss	372	9,3	692	4	72
Pinienkerne	864	24,0	575	7	51
Pistazie	935	17,6	574	12	52
Sesam	514	17,7	559	10	50
Sonnenblumenkern	786	22,5	574	12	49
Sojasprossen	366	5,3	52	5	1
Walnuss	302	14,4	654	11	63
Ei					
Hühnerei	735	12,9	154	1	11
Hühnerei = 1 Ei Gewichtsklasse M	426	7,5	89	0	6
Hühnerei Eigelb frisch	1014	16,1	348	0	32
Hühnerei Eiweiß frisch	666	11,1	50	1	0

Lebensmittel	Lys	Eiweiß	Kcal	Kohlenhydrate	Fett
	mg	g		g	g
Feinkostprodukte					
Curry-Grillsoße	95	2,3	134	28	1
Curryketchup	76	2,0	110	24	0
Bierhefe getrocknet	3545	47,9	339	27	4
Mayonnaise	97	1,5	743	2	83
Remoulade 65% Fett	72	1,1	641	15	65
Schaschlik-Grillsoße	125	2,9	75	10	2
Senf	360	6,0	86	6	4
Sojasoße Fertigprodukt	531	8,7	70	8	0
Tomatenketchup	80	2,1	110	24	0
Tomatenmark	171	4,5	74	13	0
Fette und Öle					
Butter	48	0,7	741	1	83
Butterschmalz	18	0,3	880	0	100
Gänsefett/-schmalz	0	0,0	883	0	100
Margarine	15	0,2	709	0	80
Pflanzliche Öle (alle Sorten)	0	0,0	882	0	100
Schwein Fett (Schmalz)	8	0,1	882	0	100
Fleisch Und Fleischwaren					
Fleisch gegart	2404	27,6	223	0	12
Brathähnchen gegart	2260	26,0	189	0	9
Blutwurst frisch	1264	15,5	340	1	31
Bratwurst	1071	12,6	282	0	26
Fleischwurst / Stadtwurst/Lyoner	1206	14,2	283	0	25
Leberwurst einfach	944	12,4	330	1	31
Salami	1670	19,7	360	2	31
Schweineschinken gekocht	1571	18,4	113	1	4
Schweineschinken roh geräuchert	1553	18,3	116	1	4
Schwein Speck durchwachsen roh geräuchert	1357	16	320	0	29
Teewurst	1231	14,4	367	0	35
Würstchen/Bockwurst/Wiener	1286	15,2	296	0	26
Fisch und Meerestiere					
Fische gegart	1960	21,3	96	0	1
Fischstäbchen	1158	14,2	193	14	9
Krebstiere (Krustentiere) gegart	1417	18,9	93	1	2

Lebensmittel	Lys	Eiweiß	Kcal	Kohlenhydrate	Fett
	mg	g		g	g
Käse					
Bavaria Blu 65-85% Fett i.Tr.	937	13,2	408	0	40
Brie, Camembert 60%F	1193	16,8	362	0	33
Schnittkäse 30%F	2053	27,4	256	0	16
Schnittkäse 45 % Fett i.Tr.	1894	25,3	344	0	27
Schnittkäse 50 % Fett. i.Tr.	1641	21,9	356	0	30
Frischkäse 60%F	825	11,0	335	3	32
Hüttenkäse	945	12,6	102	3	4
Mozzarella	1710	19,0	255	0	20
Parmesan 40 % Fett i.Tr.	2435	34,3	407	0	30
Parmesan 45 % Fett i.Tr.	2293	32,3	440	0	35
Quark 20% Fett i.Tr.	810	10,8	100	4	4
Quark 40% Fett i.Tr.	675	9,0	143	3	10
Schafskäse	1428	17,0	236	0	19
Schmelzkäse streichfähig 50 % Fett .i.Tr.	900	12,0	318	7	27
Milch und Milchprodukte					
Frauenmilch (Muttermilch)	86	1,0	69	7	4
Buttermilch	237	3,2	36	4	1
Buttermilch mit Früchten	202	2,8	74	14	0
Dickmilch	241	3,4	64	4	4
Dickmilch mit Früchten	205	2,9	97	14	3
Joghurt mit Früchten	199	2,9	99	14	3
Joghurt 3,5 % Fett	234	3,3	66	4	4
Kefir	234	3,3	66	4	4
Kefir mit Früchten	199	2,9	99	14	3
Kuhmilch Trinkmilch 3,5 % Fett	234	3,3	64	5	4
Sauermolke	57	0,6	23	4	0
Saure Sahne 10 % Fett	220	3,1	117	3	10
Saure Sahne 40 % Fett (Crème fraîche)	149	2,1	390	2	42
Süßmolke	78	0,8	25	5	0
Süßwaren, Eis, Knabberartikel					
Geleefrüchte	65	1,6	329	79	0
Gummibonbon mit Fruchtessenz	50	1,0	188	45	0
Hartkaramellen Drops Bonbons	25	0,5	391	95	0

Lebensmittel	Lys	Eiweiß	Kcal	Kohlenhydrate	Fett
	mg	g		g	g
Kaugummi	5	0,1	387	95	0
Krokant	62	2,4	451	82	12
Lakritze	87	4,3	375	86	1
Milchschokolade	276	9,2	536	54	32
Milchschokolade Vollmilch-Nuss	455	8,5	521	49	32
Pfefferminz Bonbon	25	0,5	406	98	1
Puffreis	285	7,5	390	84	2
Sahnekaramellen	28	0,4	355	79	4
Schaumzuckerwaren, z.B. Marshmallows	100	2,0	333	80	0
Schokobonbons dragiert	123	4,0	372	77	5
Schokoladenstreusel	190	6,3	442	59	20
Schokoladenwaren milchfrei	159	5,3	478	47	30
Zartbitterschokolade	214	7,1	496	44	33
Fruchteis	90	1,3	132	28	1
Kunstspeiseeis	0	0,0	61	15	0
Milchspeiseeis	162	2,3	85	13	2
Sorbet	10	0,2	139	32	0
Erdnußflips	310	9,7	529	45	35
Kartoffelchips verzehrfertig	318	5,5	535	41	39
Kracker	198	10,3	376	75	3
Salzstangen	171	9,0	347	75	1

Datenquelle: Prodi 5,5 (Bundeslebensmittelschlüssel II. 3, SOUCI FACHMANN KRAUT 2005)

* für verzehrfertige Pommes Frites ist keine Lysinanalyse vorhanden, deshalb wurde der angegebene Wert rechnerisch ermittelt.

Quellenangaben

Leitlinie

AWMF-Leitlinie Nr. 027/018 (Entwicklungsstufe 3) zu Diagnostik, Therapie und Management der Glutarazidurie Typ I (synonym: Glutaryl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz). URL: www.awmf.org

Diätempfehlungen, Nahrungsmittelanalysen

Deutsche Gesellschaft für Ernährung, Österreichische Gesellschaft für Ernährung, Schweizerische Gesellschaft für Ernährungsforschung, Schweizerische Vereinigung für Ernährung. Referenzwerte für die Nährstoffzufuhr (2000). Frankfurt/Main: Umschau.

Ernährungsdatenbank Nutribase (inkl. Bundeslebensmittelschlüssel II.3)

Optimix. Forschungsinstitut für Kinderernährung (FKE) in Dortmund. URL: www.fke-do.de

Prodi 5.5 (Bundeslebensmittelschlüssel II. 3, Souci, Fachmann, Kraut 2005)

Originalarbeiten (englischsprachig)

Dixon MA und Leonard JV (1992) Intercurrent illness inborn errors of intermediary metabolism. *Arch Dis Child* 67: 1387-1391.

Müller E, Kölker S (2004) Reduction of lysine intake while avoiding malnutrition – major goals and major problems in dietary treatment of glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency. *J Inherit Metab Dis* 27: 903-910.

Kölker S, Greenberg CR, Lindner M, Müller E, Naughten ER, Hoffmann GF (2004) Emergency treatment in glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency. *J Inherit Metab Dis* 27: 893-902.

Kölker S, Garbade S, Greenberg CR, et al (2006) Natural history, outcome, and treatment efficacy in children and adults with glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency. *Pediatr Res* 59: 840-847.

Kölker S, Garbade SF, Boy N, et al (2007) Decline of acute encephalopathic crises in children with glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency identified by neonatal screening in Germany. *Pediatr Res* 62: 353-362.

Kölker S, Christensen E, Leonard JV, et al (2007) Guideline for the diagnosis and management of glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency (glutaric aciduria type I). *J Inherit Metab Dis* 30: 5-22.

Monavari AA, Naughten ER (2000) Prevention of cerebral palsy in glutaric aciduria type I by dietary management. *Arch Dis Child* 82: 67-70.

Strauss KA, Puffenberger EG, Robinson DL, Morton DH (2003) Type I glutaric aciduria, part 1: Natural history of 77 patients. *Am J Med Genet* 121C:38-52.

Yannicelli S, Rohr F, Warman FL (1994) Nutrition support for glutaric acidemia type I. *J Am Diet Assoc* 94: 183-191.

Internet-Links

deutsch

- Selbsthilfegruppe Glutarazidurie e.V.: www.glutarazidurie.de
- Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen e.V. (APS) in der Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ): www.aps-med.de
- Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V. (AWMF): www.uni-duesseldorf.de/AWMF/
- Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Diätetik e.V. (APD): www.netzwerk-apd.de
- Forschungsinstitut für Kinderernährung (FKE): www.fke-do.de
- Deutsche Gesellschaft für Ernährung e.V. (DGE): www.dge.de
- Deutsche Dystoniegesellschaft e.V. (DDG): www.dystonie.com
- Orphanet – Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs: www.orpha.net
- Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. (ACHSE): www.achse-online.de

international

- Organic Acidemia Association (OAA): www.oaaneews.org
- International Organization for Glutaric Acidemia (IOGA): www.glutaricacidemia.org
- Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM): www.ssiem.org

