

Workshop zu Ernährungsthemen und diätetischen Behandlung

Im Workshop on Nutrition and Dietary Treatment ging es am Vormittag zunächst um die Entwicklung der ‚älteren‘ Stoffwechselerkrankungen, später um die diätetischen Aspekte der ‚neueren‘ Enzymdefekte. Es begann **J. Leonard (UK, London)** mit seinem Vortrag: ‚**Aufnahme von Proteinen und Aminosäuren bei Stoffwechselstörungen der Aminosäuren und der organischen Säuren**‘. Die Höhe der Proteinzufuhr und Aminosäuresupplementation ist bei den verschiedenen Stoffwechselsstörungen unterschiedlich zu beurteilen. Bei Phenylketonurie (PKU) oder Ahornsirupkrankheit (MSUD) ist die Menge an natürlichem Eiweiß relativ leicht regeln, da der Enzymdefekt direkt am Anfang des Proteinstoffwechsels liegt. Vereinfacht ausgedrückt: sind die Plasma-Phenylalaninwerte bei PKU zu hoch, wird die natürliche Proteinzufuhr reduziert. Ist die natürliche Proteinzufuhr zu niedrig sinken die Phe-Werte unterhalb des Normbereiches. Ergänzt wird diese Proteinmenge durch die erforderliche Menge der phenylalaninfreien Aminosäuremischung. Bei der Ahornsirupkrankheit verhält es sich ähnlich, doch ist im Einzelfall die zusätzliche Substitution der Aminosäuren Valin und/oder Isoleucin erforderlich. Problematischer ist die Bestimmung der optimalen Proteinzufuhr und Aminosäuremischung bei Enzymdefekten, die weiter ‚unten‘ im Stoffwechsel der Aminosäuren betroffen sind: z.B. Methylamionacidurie oder Propionacidämie. Hier kommt es darauf, an das Maß an natürlichem Protein zu finden, welche eine möglichst geringe Produktion der unerwünschten Stoffwechselmetaboliten erzielt und gleichzeitig eine adäquate Versorgung mit allen Aminosäuren und anderen essentiellen Nährstoffen.

Anschließend stellte Frau **M. Cleary**, ebenfalls aus London, in Ihrem Vortrag ‚**Lernmaterialien für Patienten mit eiweißreduzierter Diät**‘ ihr Vorgehen in der täglichen Praxis der Diätberatung dar. Sie zeigte Abbildungen, Tabellen und praktische Unterrichtseinheiten, wie sie in den meisten Zentren angeboten werden. Aus den Niederlanden referierte Herr Dr. **D. Martens, Groningen**: ‚**Optimale diätetische Behandlung der Glykogenose Typ I: Ergebnisse der internationalen Studie**‘. Die nächtliche Sondierung von Patienten mit Glykogenose Typ I scheint sich gegenüber einer Spätmahlzeit mit ungekochter Maisstärke zur Blutzuckerstabilisierung vorteilhaft auf das Verhindern von Leberadenomen auszuwirken. Die tolerierte Menge von Fruktose und Galaktose in der Glykogenosediat wird unterschiedlich gehandhabt. Die Studie liefert hierzu keine eindeutigen Aussagen.

Der Vormittag setzte sich fort mit dem Vortrag von Dr. **B. Wilcken (Sidney, Australien)**: **Konsequenzen erweiterter Screening-Programme: Wissen wir, wer eine diätetische Behandlung braucht?** Bei einigen asymptomatischen Stoffwechselerkrankungen ist sehr sorgfältig abzuwägen, ob eine Diät notwendig ist. So sind z.B. bei 3-MCC-Mangel, 2-Methylbuturyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, milder Citrullinämie oder SCAD-Mangel nur etwa 10% der betroffenen Patienten symptomatisch und benötigen eine diätetische Therapie.

Frau Dr. **U. Spiekerkötter**, Düsseldorf stellte in ihrem Vortrag ‚**Gibt es anerkannte diätetische Richtlinien bei Störungen der Fettsäureoxidation?**‘ dar, dass dem bisher nicht so sei, stellte jedoch einige Vorschläge für eine einheitliche Diätbehandlung der verschiedenen Störungen im Bereich der β -Oxidation dar. Bei LCHAD oder TFP-Mangel ist eine strengere Diätführung erforderlich als bei VLCAD. Die Zufuhr von langkettigen Fettsäuren sollte bei LCHAD/TFP-Mangel so niedrig wie möglich liegen und durch MCT-Fett ersetzt werden, wobei auf eine ausreichende Zufuhr von essentiellen Fettsäuren geachtet werden muss. Die Nüchtern toleranz bei LCHAD ist sehr gering und sollte bei Neugeborenen tagsüber und nachts nicht mehr

als 3 Stunden betragen und bis zum 6. Lebensmonat 4 Stunden nicht überschreiten. Alternativ kann eine nächtliche Dauersondierung erfolgen. Nach dem 6. Lebensmonat sollten die Mahlzeitenabstände tagsüber bei 4 Stunden liegen, nachts bis zu 6 Stunden Pause. Bei Infekten, Fieber o.ä. sollten Maltodextrinlösung und möglichst bald auch wieder eine Gabe von MCT-Fetten erfolgen. Außerdem stellte Frau Dr. Spiekerkötter u.a. ein interessantes Fallbeispiel vor, bei dem ein Kind mit VLCAD bei körperlicher Belastung von einer zusätzlichen Zufuhr mit MCT-Fetten und/oder Kohlenhydraten profitierte.

Aus **Japan (Kagoshima)** berichtete **Dr. T. Saheki** über die **Pathobiochemie und diätetische Behandlung des Citrinmangels**. Der Citrinmangel kommt fast ausschließlich bei Asiaten (überwiegend in Japan) vor und wird auch als Citrullinämie Typ II bezeichnet. Citrin hat eine Transportfunktion im Harnstoffzyklus und führt bei Mangel zu ähnlichen Symptomen, wie bei anderen Harnstoffzyklusdefekten (Hyperammonämie). Die Diagnose wird im Neugeborenenalter aufgrund vorliegender Hyperammonämie, häufig aber auch erst im Erwachsenenalter aufgrund neurologischer Symptomatik gestellt. Als diätetische Therapie ist die Reduktion der Kohlenhydratzufuhr angezeigt bei erhöhter Eiweißzufuhr, da der Citrinmangel mit einer Störung im Glukosemetabolismus zusammenhängt.

Zum Abschluss dieses Workshops sprach Herr **Dr. J. Klepper**: **„Metabolische Effekte durch die Ketogene Diät“**. Die Ketogene Diät bewirkt eine Umstellung des Hirnstoffwechsels, indem bevorzugt Ketonkörper statt Glukose als Energiesubstrat verwertet werden. Dies wirkt sich einerseits auf die angeborenen Stoffwechseldefekte GLUT1-Defekt und den Pyruvat-Dehydrogenase-Mangel positiv aus, andererseits kommt der antikonvulsive Effekt der Ketogenen Diät bei pharmakoresistenten Epilepsien eine zunehmende Bedeutung zu.

Am späten Nachmittag wurde zu genetischen Störungen im Lipid-Stoffwechsel referiert:

S. Vaessen (Amsterdam): Angeborene Störungen des Lipid-Stoffwechsels und neue Behandlungsmöglichkeiten.

S. Lestavel (Lille): Neue Aspekte des Cholesterintransports.

M. Merkel (Hamburg): Neue Defekte im Triglycerid-Stoffwechsel.

B. Wiegmann (Amsterdam): Diagnose und Behandlung von Hypercholesterinämien bei Kindern.

Leider liegen für diese Beiträge keine Abstracts vor.