

<b>Titel</b>	Diätetische Behandlung von Maternaler Methylmalonacidurie (MMA).
<b>Category</b>	Dieticians' Workshop

### Current author list

- 1 Å Andresen Bradley, Dept of Paed, Rikshospitalet Univ Hosp, Oslo, Norway
- 2 L Ellingsen, Dept of Obst and Gyn, Riks Univ Hosp, Oslo, Norway
- 3 T Rootwelt, Dept of Paed, Riks Univ Hosp, Oslo, Norway
- 4 P Mathisen, Med-Outpt Dept, Riks Univ Hosp, Oslo, Norway
- 5 K Motzfeldt, Dept of Paed, Riks Univ Hosp, Oslo, Norway

### Text

#### Hintergrund

Eine zunehmende Anzahl an weiblichen Patienten mit angeborenen Stoffwechselstörungen erreichen das gebärfähige Alter. Das kann ein Herausforderung für eine Diätassistentin sein, da aufgrund der geringen Patientenzahlen nur wenig über die optimale Behandlung bei Schwangerschaften bekannt ist. Wir berichten über die diätetische Behandlung einer 21-jährigen Patientin mit maternaler MMA.

#### Fallbericht

Die Patientin wurde in der 14. Schwangerschaftswoche aufgenommen. Bei der Einweisung hatte sie kein Carnitin oder Vitamin B12 genommen. Ihr Gewicht war 56,4 kg, Größe 1,55 m, BMI 23,5 kg/m<sup>2</sup>. Sie hatte keine regelmäßige diätetische Betreuung vor der Schwangerschaft erhalten. Die Ernährungsanamnese ergab eine Zufuhr von nur 0,3 g natürlichem Eiweiß/kg/Tag und 0,3 g von einem Eiweißsupplement. Die Serumkonzentration von Methylmalonsäure lag bei 255 µmol/l (<0,3), von Plasma Threonin bei 75 (84-196) µmol/l, Valin bei 99 (145-313) µmol/l, Isoleucin bei 33 (35-83) µmol/l und Methionin bei 20 (14-30) µmol/l.

Ihre Eiweißzufuhr wurde auf 1,2 g/kg erhöht; 0,7 g/kg aus dem Eiweißsupplement und 0,5 g/kg aus natürlichem Eiweiß. Sie erhielt zudem ein Multivitamin/Mineral-Supplement, Carnitin und B12, da ihre Ansprechbarkeit auf beides nicht gesichert war. Neben einigen Perioden eines sehr niedrigen Aminosäuren-Spiegels, hatte sie stoffwechselfähig und medizinisch einen stabilen Verlauf. Ihr Serum-MMA-Spiegel verlief zwischen 16 und 27 µmol/l, und wurde nach Vitamin B12 Gabe auch nicht weiter verbessert.

Der Diätplan für die Zeit der Geburt ( im Mai 07) und post partum sieht vor: Carnitin iv, Metronidazol oral, 15 %-ige Glucose in den ersten 24-48 Stunden, am zweiten Tag nach der Geburt Einführung von kohlenhydrat-haltigen Getränken, eiweißarmen Lebensmitteln und Eiweiß-Supplement, am dritten Tag ¼ der normalen Eiweißzufuhr mit einer täglichen Erhöhung um 25 %.