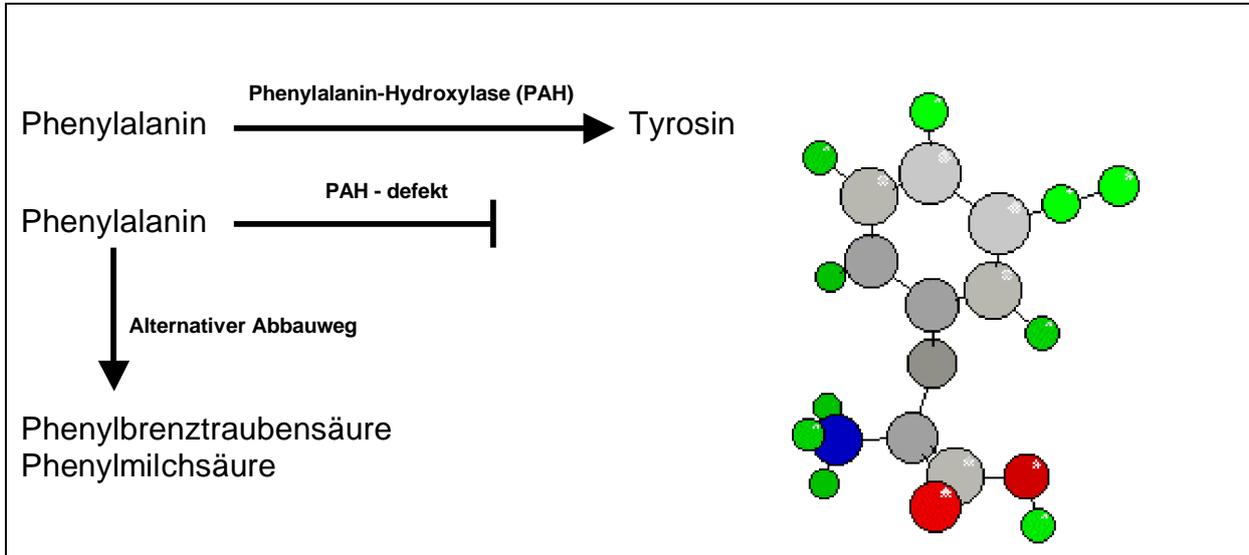


Phenylketonurie – Diät ermöglicht normales Leben

Die so genannte Phenylketonurie (PKU) ist einer der häufigsten Stoffwechselstörungen in Deutschland. Etwa eines von 10.000 Neugeborenen hat diesen angeborenen Fehler im Aminosäurestoffwechsel. Unbehandelt führt er unter anderem zu einer erheblichen Beeinträchtigung der Hirnentwicklung, die einen dauerhaften, unumkehrbaren Gehirnschaden nach sich zieht. Mit einer speziellen, eiweißarmen Diät kann sich das Kind aber völlig normal entwickeln.

von Thilo Girndt



Seit über 30 Jahren werden Neugeborene in den ersten Tagen nach ihrer Geburt routinemäßig auf eine ganze Reihe von seltenen Stoffwechselkrankheiten untersucht. Kaum ein Elternpaar denkt jedoch daran, dass die harmlose, kleine Blutabnahme an der Ferse tatsächlich zu einer Diagnose führen kann, die fortan das Leben des Kindes und der Eltern von Grund auf verändern wird. Die Mitteilung durch den Arzt, dass ein Verdacht auf Phenylketonurie (PKU) besteht, löst somit in den meisten Fällen Bestürzung und Unsicherheit

aus, zumal kaum jemand bis zu diesen Zeitpunkt diese Stoffwechselstörung überhaupt kannte. „Bestätigt sich der Verdacht, ist es wichtig, dass ein Team aus Experten die Eltern beruhigt und mit der Krankheit vertraut macht“, erklärt Uta Meyer, Diätassistentin und Diabetesberaterin an der Kinderklinik der Medizinischen Hochschule Hannover. „Der Arzt, die Diätassistentin und eventuell auch ein Psychologe können Mutter und Vater dabei behutsam klar machen, dass mit einer sofort beginnenden und konsequent durchgeführten Diät neu-

Autosomal-rezessive Vererbung der PKU

Die Bauvorschrift für ein Enzym ist auf einem bestimmten Abschnitt (Gen) in der Erbsubstanz (DNA) auf einem Chromosom abgelegt. Da der Mensch jedes Chromosom doppelt besitzt, sind auch die Bauvorschriften zweimal vorhanden. Bei einer Veränderung (Mutation) eines Gens auf einem Chromosom, ist also immer noch ein zweites da, über das die Enzymproduktion korrekt ablaufen kann. Eine Stoffwechselstörung wie PKU kann nur dann auftreten, wenn beide Chromosomen ein defektes Gen besitzen. Bei einem Menschen, der nur auf einem Chromosom ein defektes Gen hat, kommt die PKU nicht zum Vorschein (rezessive Erbanlage). Ein solch „mischerbiger“ Mensch kann allerdings die Anlage zur PKU weitervererben. Bei der Vererbung wird jeweils ein Chromosomensatz von dem Vater und der Mutter an das Kind weitergeben. Das bedeutet, dass bei zwei mischerbigen, gesunden Eltern die Wahrscheinlichkeit, dass das Kind eine PKU entwickelt, 25 Prozent ist.



rologische Störungen vermeidbar sind und dass sich das Kind daher ganz normal entwickeln wird.“

Das frühzeitige Erkennen der Störung durch das Neugeborenen-Screening ist ein großer Fortschritt gegenüber Zeiten, in denen die PKU erst mit dem Auftreten der ersten Symptome diagnostiziert wurde. Mit dem mikrobiologischen Guthrie-Test kann auf einfache und schnelle Weise festgestellt werden, ob im Blut ein erhöhter Phenylalaninspiegel vorliegt.

Solch ein Befund ist schon ein ziemlich sicherer Hinweis darauf, dass ein genetisch bedingter Enzymdefekt vorliegt, der dann noch mit weiteren Untersuchungen abgesichert werden muss. Die PKU ist eine au-

tosomal-rezessiv vererbte Krankheit (siehe Kasten). Ungefähr jeder 50ste in Deutschland ist Träger der PKU-Anlage. Durch eine Mutation auf einem Chromosom kann die in der Leber gebildete Phenylalanin-Hydroxylase (PAH) nicht mehr richtig arbeiten. Dies Enzym ist dafür verantwortlich, dass die essentielle Aminosäure Phenylalanin zur Aminosäure Tyrosin umgebaut wird. Normalerweise wird nur ein Zehntel des mit der Nahrung aufgenommenen Phenylalanin (PHE) zur körpereigenen Proteinsynthese benötigt und der größte Teil zu Tyrosin weiterverarbeitet. Ist die PAH nicht oder nur teilweise aktiv, steigt die PHE-Konzentration bei normaler Ernährung auf über 10 mg/dl an, ein Wert, der etwa dreißigmal höher liegt als bei Gesunden (normaler Wert etwa 0,3 bis 1,3 mg/dl).

Massive neurologische Folgen

Der Enzymdefekt hat verschiedene Auswirkungen auf den Körper. Über einen alternativen Stoffwechselweg wird das Phenylalanin zu Phenylbrenztraubensäure (-acetat) und Phenylmilchsäure (-lactat) umgewandelt, die in großen Mengen über den Urin ausgeschieden werden. Das Acetat bewirkt den für PKU typischen Geruch des Urins und des Schweißes nach Nagellackentferner. Das defekte Enzym führt daneben auch noch zu einer ungenügenden Bildung der ebenfalls essentiellen Aminosäure Tyrosin, aus der zahlreiche Hormone wie Adrenalin und die Schilddrüsenhormone, Überträgerstoffe im Gehirn wie Dopamin oder auch der dunkle Pigmentstoff Melanin gebildet wird. Aufgrund des Melaninmangels haben vie-

le PKU-Patienten eine auffallend helle Hautfarbe, hellblonde Haare und blaue Augen.

Das entscheidende Problem ist jedoch, dass die hohe PHE-Menge im Gehirn zu einer Reihe von „Fehlfunktionen“ führt. So ist der Transport von Aminosäuren über die ‚Blut-Hirn‘-Schranke gestört, einige Botenstoffe werden nicht oder nur unzureichend gebildet und auch die Eiweiß- und Fettsynthese soll beeinträchtigt sein. „Für die Hirnfunktionsstörung ist die erhöhte Konzentration an Phenylalanin direkt verantwort- lich. Die Störung wird nicht - wie bei vielen

anderen Stoffwech- selerkrankungen – durch abnorme Stoffwechselmetabolite vermittelt“, erklärt Dr. Anibh Martin Das, Leiter des Bereichs Stoffwechselmedi- zin an der Medizi- nischen Hochschu-

le Hannover. Die Wirkung des überschüssigen PHE ist besonders verhängnisvoll in den ersten Lebensjahren, in denen sich das Hirn entwickelt.

Wird die Stoffwechselstörung in den ersten Lebenswochen nicht erkannt und behandelt, so stört sie die Reifung des Gehirns auf irreparable Weise. Das bedeutet, es kommt zu einer dauerhaften Hirnschädigung, die nicht mehr rückgängig gemacht werden kann. Die betroffenen Babys sind in den ersten Monaten noch unauffällig. Ab dem zweiten Monat treten dann zunächst Erbrechen und Gedeihstörungen auf. Unbehandelt führt die PKU schließlich zu einer deutlichen Entwicklungsverzögerung und Hirnkleinwuchs, zu Überregbarkeit und zu ekzemartigen Hautveränderungen, zu Krämpfen und epileptischen Anfällen, und letztlich zu schwerer geistiger und motorischer Behinderung.

Wird bei einem Kind PKU festgestellt, werden die Eltern an das nächste Stoffwechselzentrum weitervermittelt, denn nur hier sind die erforderlichen Fachleute vor Ort. Die Entwicklung des Kindes wird hier überwacht und die Ernährung laufend den Bedürfnissen des

Sonderform der PKU

Zu den gleichen Symptomen wie die „klassische“ Phenylketonurie führt auch ein Mangel an Tetrahydrobiopterin (BH4), einem so genannten Coenzym, das die Phenylalanin-Hydroxylase benötigt. Ist das normalerweise vom Körper produzierte BH4 nicht im ausreichenden Maße vorhanden, kann die das Phenylalanin abbauende Enzym nicht arbeiten. Die atypische Form der PKU ist selten und kann durch Gabe von BH4 in Tablettenform behandelt werden, ohne dass die Patienten eine Diät einhalten müssen. Zur Absicherung der PKU-Diagnose wird bei Säuglingen ein Test gemacht, ob bei BH4-Gabe der Phenylalaninwert im Blut fällt.

Erfahrungsbericht eines Betroffenen

Ich habe noch nie Fleisch, Käse oder Fisch gegessen. Was für viele Leute, die ich neu kennen lerne, wie eine Sensation klingt, ist für mich ganz selbstverständlich. Seitdem ich denken kann, habe ich darauf geachtet, was ich esse, so dass ich heute die eiweißarme Diät ganz automatisch einhalte. Das heißt aber nicht, dass es immer leicht für mich war. Kinder können grausam sein, gerade, wenn man ein übel schmeckendes Pulver essen muss. Man kann schon leicht zum Außenseiter werden, wenn man „seltsame“ Ernährungsgewohnheiten an den Tag legt. Mit der Zeit konnte ich damit aber immer selbstbewusster umgehen. Leute, die es interessiert, erkläre ich auch, dass ich mich nicht als „Kranker“ fühle. Ich wäre nur krank, wenn ich mich normal ernähren würde.
Stefan, 21

wachsenden Kindes angepasst. Dazu gehören regelmäßige Bluttests und ärztliche Kontrollen sowie Betreuung und Ernährungsberatung durch speziell ausgebildete Diätassistentinnen (siehe Interview).

So wenig PHE wie möglich, so viel PHE wie nötig

Da die PKU nach dem heutigen Stand des medizinischen Wissens nicht heilbar ist und demnach auch keine Medikamente eingenommen werden müssen, besteht die Therapie ausschließlich aus einer speziellen Diät. Mit ihr muss sofort nach der Diagnose begonnen werden und sie sollte mindestens bis zur fertigen Entwicklung des Gehirns in der Pubertät streng eingehalten werden. Die Anforderungen an die Diät sind komplex: Phenylalanin ist ein essentielle Aminosäure. Selbstverständlich braucht auch der PKU-krankte Organismus bestimmte Mengen Phenylalanin für die körpereigene Proteinsynthese. Die meisten Lebensmittel enthalten jedoch weitaus mehr Phenylalanin, als der Körper braucht. Der PKU-Patient muss die mit der Nahrung aufgenommene Menge Phenylalanin also drastisch reduzieren, um den gravierenden Folgen für seine Gesundheit zu entgehen. Allerdings ist die Aminosäure so gut wie in allen Nahrungseiweißen enthalten.

Therapieempfehlungen		
Die Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen empfiehlt folgende Höchstwerte bei der Serum-Phenylalanin-Konzentration sowie folgende Richtwerte für die Häufigkeit laborchemischer und klinischer Untersuchungen:		
1. bis 10. Lebensjahr:	0,7 – 4 mg/dl	
11. bis 16. Lebensjahr	0,7 – 15 mg/dl	
16. Lebensjahr und älter	unter 20 mg/dl	
Alter	Blut-Laboruntersuchung	Klin. Untersuchungen
unter 1 Jahr	alle 1- 2 Wochen	alle 3 Monate
1 – 9 Jahre	alle 2 – 4 Wochen	alle 3 – 6 Monate
10 – 15 Jahre	alle 4 Wochen	alle 6 Monate
über 15 Jahre	alle 2 – 3 Monate	alle 6 – 12 Monate

Schränkt der Patient Eiweißzufuhr generell rigoros ein, wird ein lebensbedrohlicher Mangel der anderen essentiellen Aminosäuren auftreten. Die Lösung dieses Dilemmas besteht in einer eiweißarmen Ernährung, die mit einer PHE-freien Aminosäuremischung in Pulverform ergänzt wird, die zusätzlich Vitamine, Mineralstoffe und Spurenelemente enthält.

Die industriell hergestellten, streng kontrollierten Spezialprodukte, die verhindern, dass trotz einseitiger Ernährung Mangelerscheinungen auftreten, schmecken und riechen - vorsichtig ausgedrückt - „gewöhnungsbedürftig“. Uta

Meyer berichtet: „Für uns ist der Geschmack und der Geruch ungewohnt, ein Säugling mit PKU lernt ihn bereits in den ersten Lebenswochen kennen und empfindet ihn als ganz normal.“ Im ersten Lebensjahr erhält das Baby eine PHE-freie Säuglingsmilchnahrung. Später gibt es auf das Alter abgestimmte Präparate, die von drei verschiedenen Herstellern in Deutschland angeboten werden. Doch nicht nur für bestimmte Altersgruppen sind bestimmte Mengen bei der PHE-Zufuhr zu beachten (siehe Kasten). Über die regelmäßigen Bluttests lässt sich für jedes Kind eine individuelle PHE-Toleranz bestimmen. Mit Hilfe der Diät kann dann dem Kind so viel Phenylalanin angeboten werden, wie seiner Toleranz entspricht. Dafür muss den Eltern der genaue PHE-Gehalt aller Lebensmittel, den man speziellen Tabellen entnehmen kann, bekannt sein und alle verwendeten Speisen müssen genau abgewogen werden. Um die Rechnerei zu vereinfachen, sind inzwischen Minicomputer auf dem Markt, die bei der täglichen PHE-Mengenbestimmung helfen.

Auf eine Reihe von eiweißreichen Lebensmittel muss das PKU-krankte Kind grundsätzlich verzichten: Fleisch, Milch, Eier, Käse, Teigwaren, Brot. „Gut geeignet für die PKU-Diät sind aber Lebensmittel, die von Natur aus wenig Phenylalanin enthalten wie etwa Obst und Gemüse und die inzwischen große Auswahl an eiweißarmen Speziallebensmitteln“, erklärt Uta Meyer. So gibt es von einigen Herstellern und speziellen Bäckereien PHE-arme Backwaren, Nudeln, Cornflakes, Milchersatzprodukte und vieles mehr, die per Postversand bezogen werden müssen. Die Kosten für diese Produkte sind sehr hoch (z.B. wenn 500 g normale Nudeln ca. 0,40 € kosten, muss man für 500 g eiweißarme Teigwaren 3,40 € bezahlen). Die Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Diätetik errechnete durchschnittliche Mehrkosten je nach Alter von 30 bis 70 Euro im Monat für die PKU-Diät. Die Kosten werden nicht von der Krankenkasse übernommen.

Eine Herausforderung

Dass die früh eingeleitete und konsequent durchgeführte PKU-Diät medizinisch erfolgreich ist, so dass die Kinder sich normal entwickeln, ist heute wissenschaftlich gut belegt und unumstritten. Für Eltern und Kinder stellt sie allerdings eine große Herausforderung dar, die allen Beteiligten große Disziplin und Einsicht abverlangt. Eine intensive und regelmäßig wiederholte Schulung für Eltern und Kind ist daher dringend erforderlich. ...

Interview mit Uta Meyer, Diätassistentin und Diabetesberaterin DDG an der Kinderklinik der Medizinischen Hochschule Hannover mit dem Spezialgebiet Stoffwechselerkrankungen.

Bei wie vielen Neugeborenen wird etwa jedes Jahr bei Ihnen Phenylketonurie diagnostiziert?

In der Medizinischen Hochschule sind es jährlich circa zwei bis drei neue Familien, bei denen sich die Diagnose PKU bestätigt hat. Darüber hinaus betreuen wir in unserer Stoffwechselambulanz etwa 120 Erwachsene und Kinder mit PKU. Es gibt inzwischen in ganz Deutschland viele Stoffwechselzentren, die eine gute PKU-Betreuung leisten.

Was passiert, wenn bei einem Neugeborenen ein hoher Phenylalanin-Wert im Blut festgestellt wurde?

Das Screening-Labor teilt dem Einsender der Blutproben, also der Hebamme oder der Geburtsklinik mit, dass ein PKU-Verdacht besteht. Die Familie wird darauf zur weiteren Diagnostik in das Stoffwechselzentrum überwiesen. Bevor mit der Diät begonnen wird, muss eine Sonderform der PKU, die „atypische“ PKU, durch einen sogenannten BH4-Test ausgeschlossen werden. Bereits nach 24 Stunden kann eine klare Diagnose gestellt werden und das Kind mit PKU bekommt die phenylalaninfreie (phe-freie) Spezialnahrung. Darunter fällt der PHE-Wert im Blut rasch ab. Schon bald kann entweder Muttermilch oder eine normale Säuglingsmilch dazu gefüttert werden. Mir ist es ganz wichtig, dass die Mütter beim Wunsch zu Stillen wissen, dass dies auch mit PKU gut möglich ist und dass nicht abgestillt werden muss. Die Eltern werden geschult und informiert und können nach zwei bis drei Tagen die Klinik mit ihrem Kind wieder verlassen.



Wo und wie werden die jungen PKU-Patienten danach betreut?

In den nächsten Monaten findet eine engmaschige Blutkontrolle statt und es besteht die Möglichkeit, noch genauer auf die vielen Fragen der Eltern zur Ernährung, Vererbung und Entwicklung des Kindes einzugehen. Mit den verschiedenen Entwicklungsschritten des Kindes versorge ich die Eltern mit Informationsmaterial, z.B. Infobroschüren für Eltern, DIG-PKU Selbsthilfegruppe, Adressenverzeichnis der Bezugsquellen eiweißarmer Spezialprodukte, Rezepte eiweißarmer Speisen, Nährwerttabelle mit Angaben des PHE-Gehaltes in

verschiedenen Lebensmitteln. Mit zunehmendem Alter werden die Abstände der Untersuchungstermine größer und ein 15-jähriger Jugendlicher kommt nur noch ein- bis zweimal im Jahr zu uns. Bis dahin darf allerdings auch die altersgerechte Schulung der Kleinkinder, Schulkinder und Jugendlichen nicht vergessen werden.

Welche Rolle spielt die Diätberatung bei der Betreuung in den Stoffwechselzentren?

Die Diätberatung hat bei der PKU-Betreuung eine zentrale Bedeutung und benötigt den größten Zeitaufwand. Mit einer einmaligen Schulung der Eltern ist es nicht getan. Diese extrem strenge Diät muss gut kontrolliert werden, damit es den Kindern und Jugendlichen an keinem Nährstoff mangelt. Dazu gehört die regelmäßige Anpassung der Aminosäuremischung an Körpergewicht und Altersstufe. Zur Kontrolle einer ausgewogenen Nährstoffzufuhr sollte in größeren Abständen auch mal ein Ernährungsprotokoll geführt und berechnet werden. Die Diätassistentin informiert über Produktneuheiten, kann Rezeptideen und Anregungen für den Alltag oder Kindergeburtstage und Urlaubsreisen geben und bei Fragen über Zutatenliste und Inhaltsstoffe zur Verfügung stehen. Gerade für diese kleinen Fragen zwischendurch ist ein Telefonkontakt zur Diätassistentin für die Eltern viel wert.

Wie groß ist der Aufwand für die Eltern, wenn ihr Kind phenylalanin-arm verköstigt werden muss?

Der Aufwand für die Eltern ist enorm und wird von Familie zu Familie als unterschiedlich belastend empfunden. Als Betreuende im Stoffwechselteam ist es natürlich schön zu hören, wenn Eltern und Familien berichten: „Wir kommen klar damit, unser Kind ist ja nicht krank, sondern entwickelt sich ganz gesund. Die Diät ist kein Problem für uns.“ Aber es müssen viele Dinge gemeistert werden, die nicht so selbstverständlich sind. Und trotzdem möchten die Eltern dem Kind eine unbeschwerte und glückliche Kindheit bieten. Das gelingt nicht immer und für Gespräche und Austausch steht das Stoffwechselzentrum mit seiner Erfahrung und den Kontakten zu anderen Familien natürlich auch zur Verfügung.

Die PKU-Diät muss strikt eingehalten werden. Was für typische Probleme treten bei Kindern und Jugendlichen auf?

Die Diät perfekt einzuhalten ist unmöglich und das sollte sich auch keine Familie als Ziel vornehmen. Das Kleinkind greift in einer unbeaufsichtigten Minute zur Salami, das Schulkind tauscht aus Neugier das Schulbrot mit einem Mitschüler, der Jugendliche findet es nervig in der Pizzeria, immer Extrawünsche äußern zu müssen und bestellt eine normale Pizza. Ich glaube, diese Momente erlebt jede Familie, aber dadurch ist die Entwicklung des Kindes nicht gleich gefährdet. Wichtig ist es, dass Eltern und Stoffwechselteam kindgerecht und altersentsprechend über solche Situationen sprechen. Das Kleinkind muss lernen falsche Lebensmittel abzulehnen, dafür wird es von den Eltern oder anderen Bezugspersonen gelobt und es ist stolz auf sein Wissen. Das Schulkind ist bis zum Schulalter so selbstbewusst und sicher, dass es solche Angebote wie Schulbrote tauschen ablehnen kann. Der Jugendliche hat bis dahin gelernt, welche Alternativen er bei einem Pizzabesuch wählen kann oder wie er einen „Diätfehler“ in den nächsten Tagen wieder ausgleichen kann.

Wie können die jungen PKU-Patienten motiviert werden, die Diät einzuhalten?

Diätfehler bei PKU tun nicht gleich weh, darum ist die Begründung oft fadenscheinig wenn Eltern sagen: „Von Fleisch wirst Du dumm.“ Ich begründe die Einhaltung der Diät lieber aus dem anderen Blickwinkel: „Du hast bis jetzt so gut die Diät eingehalten, dass Du genau so schlau, schnell und schön bist wie Deine Geschwister oder Freunde. Dazu hat auch sehr die Einnahme von Deinem „Power-Pulver“ (Aminosäuremischung) beigetragen. Deine Konzentration- und Leistungsfähigkeit kannst Du mit der Diät aufrechterhalten.“ Manche Jugendliche berichten, dass sie selber spüren, wenn die PHE-Werte mal höher als gewohnt sind. Sie bemerken Konzentrationsstörungen, Gereiztheit oder Kopfschmerzen. Dieser Zustand ist ihnen oft unangenehm und trägt dazu bei, dass die Diät wieder strenger durchgeführt wird.

Fortsetzung „Eine Herausforderung“

... Aber auch eine erfahrene Ernährungsberaterin muss manche Vorstellung von ausgewogener Kinderernährung über Bord werfen, wenn sie einen kleinen PKU-Patienten beraten soll. Es gilt, ein fremdartiges Pulver den Kindern überzeugend schmackhaft zu machen sowie eindringlich vor einem Vollkornbrot zu warnen, während ein paar süße Gummibärchen durchaus als Ausgleich für die Seele tolerierbar sind.



„Kinder können am ehesten in die besondere Normalität des Lebens mit PKU hineinwachsen, wenn Erwachsene ihnen diese Normalität glaubwürdig vorleben“, empfiehlt Diätassistentin Uta Meyer. Mitleid und besondere Rücksichtnahme ist da eher kontraproduktiv, um das Kind zu selbständiger und selbstverantwortlicher Lebensführung anzuhelfen. In der Familie ist es wichtig, einen Mittelweg zu finden. Dem Kind muss klar werden, dass die Diät ein lebenswichtiger Bestandteil seines Lebens ist und gleichzeitig sollten nicht alle Dinge im Zusammenhang mit Ernährung ständig problematisiert werden. „Es ist nicht empfehlenswert, dem Kind zu liebe für die ganze Familie eiweißarm zu kochen“, so Uta Meyer. „Für andere Familienmitglieder kommt es ohne Eiweißpulver zu einer Mangelernährung und das Kind mit PKU lernt nicht zu unterscheiden, dass es auch Lebensmittel gibt, die es nicht essen darf.“

Trotzdem ist der Aufwand für die Eltern nicht zu unterschätzen: Täglich drei- bis fünfmal muss die Diät zubereitet werden. Es muss sorgfältig darauf geachtet werden, dass das Kind mindestens dreimal am Tag die PHE-freie Aminosäuremischung einnimmt, aber keine ungeeigneten Lebensmittel isst. Dazu kommen die Schwierigkeiten bei der Suche nach Aufsichtspersonen oder Betreuungsstätten, die Aufklärung der Umwelt über die Besonderheiten der PKU sowie die Be-

Erfahrungsbericht einer betroffenen Mutter

Als Marie geboren wurde, war es ein putzmunteres Mädchen. Die Schwangerschaft war völlig problemlos gelaufen. Als wir uns gerade zu Hause gemütlich eingerichtet hatten, kam plötzlich der Anruf, wir möchten bitte in die Klinik kommen, es bestehe der Verdacht, dass Marie eine Stoffwechselstörung hat. Wir fielen aus allen Wolken. Von PKU hatten wir noch nie etwas gehört. Wir gerieten aber an eine sehr nette und kompetente Diätassistentin im Krankenhaus, die uns in der nächsten Zeit intensiv betreute und viele Informationsmaterialien mitgab. Wir haben uns schnell eingewöhnt, wenn auch gerade mir das tägliche Rechnen zunächst sehr schwer fiel. Ich habe das erste halbe Jahr auch ganz normal gestillt. Heute ist Marie dreieinhalb, ist ein sehr fröhliches Kind und unterscheidet sich auch sonst nicht von den anderen Kindern in der Krabbelgruppe. Das Essen dorthin bringe ich selbstverständlich mit.
Claudia, 32

schaffung der eiweißarmen Speziallebensmittel. Für das Kind sollte man zudem jederzeit eine seelische Stütze sein, es in seinem Selbstbewusstsein stärken und ihm früh beibringen, angebotene und ungeeignete Lebensmittel abzulehnen.

Und als Erwachsener?

Auch wenn die Hirnentwicklung Ende der Jugendzeit abgeschlossen ist, sollten auch Erwachsene eine Phenylalaninarme Diät fortsetzen. „Allerdings liegen die therapeutischen Zielwerte für Phenylalanin im Blut, und damit die über die Nahrung aufgenommene Eiweißmenge, bei erwachsenen PKU-Patienten deutlich höher als bei Kindern“, erläutert Dr. Das. „Dies liegt daran, dass das in Entwicklung befindliche ‚unreife‘ kindliche Hirn gegenüber erhöhten Phenylalaninwerten empfindlicher reagiert.“ Eine PHE-arme Ernährung ist bei PKU-Patienten nach heutigem Kenntnisstand lebenslang erforderlich. „Einige jugendliche und erwachsene PKU-Patienten geben bei deutlich erhöhten Phenylalaninwerten Hirnfunktionsstörungen wie Kopfschmerzen und Konzentrationschwäche an, die bei Senkung der Phenylalaninwerte rückläufig sind“, so der hannoversche Stoffwechselexperte Dr. Das. „Auf diese Weise können einige PKU-Patienten ihren Phenylalaninwert ‚fühlen‘.“ Bei Jugendlichen und Erwachsenen mit PKU ist meist keine genaue Berechnung der Phenylalaninzufuhr mehr notwendig. Es reicht meist aus, sich auf eiweißarme Lebensmittel ohne genaue Mengenbegrenzung zu beschränken. Als Alternative wird häufig eine streng vegetarische Ernährung empfohlen.

Vorsicht bei Schwangerschaft

Intensiver mit ihrer Krankheit müssen sich allerdings PKU-krank Schwangere beschäftigen. Sie sollten mit Beginn der Schwangerschaft (bei einer geplanten Schwangerschaft bereits davor) eine strenger PHE-arme Diät zu sich nehmen, da sie sonst das Gehirn des Ungeborenen über die Plazenta mit ihren erhöhten PHE-Menge im Blut schädigen. „Es ist wichtig, dass bereits vor der Empfängnis sehr gute PHE-Werte im Blut bestehen, damit die Entwicklung des Kindes im Mutterleib nicht gefährdet ist“, betont Uta Meyer. Die Konzentration des Phenylalanins im Blut der Schwangeren, die regelmäßig kontrolliert werden muss, sollte den Wert von 4 mg/dl nicht übersteigen. Wird die Diät nicht eingehalten, können die Kinder mit schweren Schäden des zentralen Nervensystems, Mikrozephalie (abnorme Kleinheit des Kopfes) und Herzfehlern auf die Welt kommen, ohne dass sie selbst an PKU erkrankt sein müssen. Im Übrigen kann mittels

pränataler Diagnose (Amniozentese) die PKU eines Kindes von genetisch vorbelasteten Eltern bereits vor der Geburt diagnostiziert werden.



Informationsmöglichkeiten

PKU-Leitfaden

Bei der Medizinischen Hochschule Hannover kann ein Leitfaden heruntergeladen werden, der anschaulich zeigt, wie Kinder und Jugendlichen mit PKU und deren Familien altergerecht über PKU, die Ursachen, die Behandlung und die Umsetzung der Therapie im Alltag informiert werden können.

www.mh-hannover.de/pkuleitfaden.html

APD Arbeitskreis Pädiatrische Diätetik

Diätassistenten und Ökotrophologen, die kollegiale Ratschläge zum Thema PKU benötigen, können sich an den Arbeitskreis Pädiatrische Diätetik wenden. Über den Arbeitskreis können Eltern oder Geburtskliniken auch in Erfahrung bringen, welches Stoffwechselforschungszentrum oder welche Diätassistentin in der Nähe die Betreuung der PKU-Familie übernehmen kann.

APD Arbeitskreis Pädiatrische Diätetik
www.netzwerk-apd.de, Agnes van Teeffelen-Heithoff,
 UKM Klinik u. Poliklinik für Kinderheilkunde, Albert-Schweitzer-Str. 33, 48149 Münster, E-Mail:
vanteeff@uni-muenster.de, Tel. 0251-834-7759-58, Fax
 0251-834-9560

Weitere Informationen im Internet bei der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwech-

selstörungen (www.aps-med.de), bei der Deutschen Interessengemeinschaft Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen (www.dig-pku.de) und bei der National PKU News Organization (www.pkunews.de).

Süßstoff Aspartam

Diät- und Light-Produkte, die mit dem Zuckerersatzstoff Aspartam gesüßt sind, sind nicht für eine PKU-Diät geeignet. Aspartam besteht aus Phenylalanin

Hersteller PHE-armer Spezialprodukte

Hammermühle Diät GmbH
Hauptstr. 181
67489 Maikammer-Kirrweiler
Tel.: 0 63 21 - 9 58 90
Fax: 0 63 21 - 5 80 77
Homepage: www.hammermuehle.de

metaX Institut für Diätetik GmbH
Am Strassbach 5
61169 Friedberg/ Hessen
Tel 06031 - 166 72 70
Fax 06031 - 166 72 50
Homepage: www.metax.org

Milupa GmbH & Co. KG
Bahnstr. 14-30
61381 Friedrichsdorf
Tel.: 0 61 72 - 99 11 87
Fax: 0 61 71 - 99 11 88
Homepage: <http://www.milupa.de>

SHS-Gesellschaft für klinische Ernährung mbH
Happenbacher Str. 5
74020 Heilbronn
Tel.: 00800 - 74 77 37 84
Fax: 00800 - 74 76 73 37
E-mail: info@shs-heilbronn.de

Stellengesuch

Diätassistentin, Examen 95 („gut“), 9 Jahre Berufserfahrung in Mutter-Kind-Klinik, Zusatzqualifikation DKL VM/DGE (1999), 1 Jahr Lehrtätigkeit. Sucht neue Herausforderung, gerne im Bereich Adipositas Erwachsene/Kinder oder im Rehabereich.

Angebote bitte unter Chiffre 93/1 an den VFED e.V., Roermonder Str. 594, 52072 Aachen.

Impressum

Herausgeber:
Verband für Ernährung und Diätetik e.V. (VFED)
Roermonder Str. 594
52072 Aachen
Tel. 0241-507300
Fax. 0241-507311
E-Mail: info@vfed.de
Internet: <http://www.vfed.de>

Anzeigenleitung:
Hedwig Hugot

Redaktion:
Margret Morlo, Diätassistentin DKL/DGE
Tel. 02871-490770
Fax. 02871-490770
E-Mail: vfed@morlo.net
Lektorin: Christa Bühs, Bocholt
Bilder: bilderbox

Erscheinungsweise:
Alle zwei Monate VFE-Daktuell jeweils zum Beginn d.M. für die Mitglieder des VFED e.V. (Auflage 3.000 Exemplare)
Einmal im Jahr VFEDaktuell Spezial zur Aachener Diätetik Fortbildung (Auflage 5.000 Exemplare)

Preis:
Der Bezugspreis ist im Mitgliederbeitrag enthalten.
Für Nichtmitglieder 60,00 EUR (inkl. Porto und Versand).

Mit Namen des Autors gekennzeichnete Artikel werden im Original veröffentlicht. Diese Beiträge geben nicht in jedem Fall die Meinung des Herausgebers wieder.

Nachdruck, auch auszugsweise, nur mit schriftlicher Genehmigung des VFED und genauer Quellenangabe.

