

# PHENYLKETONURIE – EINE STOFFWECHSELSTÖRUNG

Der erste Schock ist groß, wenn man wenige Tage nach der Geburt seines Kindes als Ergebnis des Neugeborenen Screenings die Diagnose Phenylketonurie (PKU) erhält. Birgit und Jochen Müller, Regionalleiter Bayern-Süd der Deutschen Interessengemeinschaft Phenylketonurie und verwandter angeborener Stoffwechselstörungen e. V. (DIG PKU), berichten, wie es sich angesichts eines sehr guten Forschungsstands und der breiten Palette an phenylalanin-armen Nahrungsmitteln mit PKU gut leben lässt.

**Birgit und Jochen Müller, Regionalleiter Bayern-Süd der DIG PKU, haben eine Tochter, die von der angeborenen Stoffwechselstörung Phenylketonurie betroffen ist. Sie ist inzwischen elf Jahre alt und besucht die fünfte Klasse des Gymnasiums.**



Die Wahrscheinlichkeit mit einer PKU auf die Welt zu kommen liegt in Deutschland derzeit bei zirka 1:9000, das heißt, bei der gegenwärtigen Geburtenrate muss mit etwa 75 Neuerkrankungen pro Jahr gerechnet werden. Zwar ist jeder 48. Deutsche Träger dieser Stoffwechselstörung, weist also eine Veränderung eines Gens auf Chromosom 12 auf, da PKU aber autosomal rezessiv vererbt wird, können nur die Kinder zweier Träger eine Phenylketonurie haben.

Die Behandlung einer PKU beruht schon seit den 60er Jahren im Wesentlichen auf zwei Säulen. Basis

ist eine streng phenylalanin- und damit eiweißarme Diät. Je nach Schwere der Erkrankung, also Restfunktionalität des Enzyms Phenylalaninhydroxylase, können PKUler zwischen 200 und 450 mg der essentiellen Aminosäure Phenylalanin (Phe) pro Tag zu sich nehmen. Die Phe-Toleranz ist individuell verschieden und muss immer wieder neu „eingestellt“ werden. Dies funktioniert allein über den Blutwert, der regelmäßig – bei Babys alle ein bis zwei Wochen, bei älteren Kindern und bei Erwachsenen alle zwei bis vier Wochen – von einem Labor gemessen wird. Die Blutabnahme kann sehr gut zu Hause durchgeführt werden, weil mittlerweile we-

nige Tropfen Fingerblut auf einem Filterpapier genügen, um gute Ergebnisse zu erzielen (ein portables Messgerät, ähnlich einem Blutzuckermessgerät, ist in Entwicklung, hat aber noch keine Marktreife). Was die empfohlene Phe-Konzentration im Blut anbelangt, gibt es innerhalb Deutschlands, aber auch europaweit sehr unterschiedliche Ansichten. In den offiziellen Richtlinien der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen empfiehlt man für das erste bis zehnte Lebensjahr 0,7 bis 4,0 mg/dl (42-240 µmol/l), für das elfte bis 16. Lebensjahr 0,7 bis 15,0 mg/dl (42-900 µmol/l) und ab dem 16. Lebensjahr < 20 mg/dl (< 1200 µmol/l). Die deutschlandweite Selbsthilfegruppe DIG PKU empfiehlt gerade ab dem elften Lebensjahr niedrigere Werte.

Erhöhte Phe-Spiegel wirken sich auf die Betroffenen ganz unterschiedlich aus: Während manche gar nichts merken, klagen andere über häufige Kopfschmerzen oder Konzentrationsschwierigkeiten. Eine Lockerung der Diät ist außerdem für Frauen, die vorhaben Kinder zu bekommen, problematisch. Schon drei Monate vor Eintritt einer Schwangerschaft muss wieder strenge Diät gehalten und der

Phe-Spiegel bis zum Beginn der Schwangerschaft auf Werte unter 3 mg/dl gebracht werden, um den Embryo nicht zu schädigen.

Der Markt an phe-armen Lebensmitteln ist groß, es gibt einige Firmen, die sehr hochwertige und leckere Produkte anbieten. Im Gegensatz beispielsweise zu Italien müssen in Deutschland diese Nahrungsmittel allerdings selbst bezahlt werden. Wenn betroffene Patienten sich nur streng eiweißarm ernähren würden, wäre eine Unterversorgung mit anderen Aminosäuren, Nährstoffen und Vitaminen die Folge. Die zweite und daher ebenso wichtige Säule der Behandlung ist deshalb die regelmäßige Einnahme einer Aminosäuremischung (ASM). Diese enthält ne-

ben den anderen Aminosäuren, die wegen der eiweißarmen Diät in der Nahrung deutlich unterrepräsentiert sind, auch Tyrosin, ein Abbauprodukt des Phenylalanins, Mineralien, Energie und immer häufiger auch Omega3-Fettsäuren. Die benötigte Menge ist wieder individuell verschieden und wird bei der ein- bis zweimal im Jahr durchgeführten klinischen Untersuchung im Stoffwechsellabor überprüft und gegebenenfalls angepasst.

Das Angebot an Aminosäuremischungen ist groß. Diese Produktvielfalt ist notwendig, da die PKU eine lebenslange Behandlung erfordert und Patienten Produkte benötigen, die auf die unterschiedlichen Lebensphasen zugeschnitten sind. Die ASM soll auf drei bis

vier Portionen am Tag verteilt werden. Offiziell gelten die ASMen als diätetische Lebensmittel für medizinische Zwecke, deren Kosten entsprechend der gültigen Arzneimittelrichtlinie von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen werden.

Seit einiger Zeit ist ein Medikament mit Namen Kuvan® (Wirkstoff: Tetrahydrobiopterin = BH4, Merck Serono) auf dem Markt, das bei der Hyperphenylalaninämie beziehungsweise der milden Form der PKU dazu führen kann, dass für eine Minderheit der Patienten die Diät deutlich gelockert, in seltenen Fällen auch ganz aufgegeben werden kann.

*Birgit und Jochen Müller (DIG PKU)*

## Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie (DIG PKU)

Die DIG-PKU ist im Dezember 1975 als Zusammenschluss von acht Elternpaaren entstanden, bei deren Kindern PKU diagnostiziert wurde. Heute hat die DIG-PKU zirka 1.730 Mitglieder. Sie betreut PKU-Betroffene, aber auch Betroffene mit verwandten Eiweißstoffwechselstörungen. Sie ist bundesweit durch 17 Regionalgruppen und vier Gruppen für Organoacidämien, NKH, Tyrosinose, Homocystinurie und demnächst einer Gruppe für MSUD („Ahornsirupkrankheit“) vertreten.

Die DIG PKU setzt sich als Selbsthilfeorganisation dafür ein, dass allen von einer Eiweißstoffwechselstörung betroffenen Patienten in Deutschland ohne Hindernisse der Zugang zu einer optimalen Behandlung ermöglicht wird – unabhängig von Alter, Geschlecht, Geburtsort oder sozialem und wirtschaftlichem Hintergrund. Die DIG PKU for-

dert, dass die betroffenen Patienten so behandelt werden, dass sie in ihrer persönlichen, intellektuellen und sozialen Entwicklung nicht beeinträchtigt sind und bei voller gesellschaftlicher Teilhabe ein Leben in Gesundheit führen können.

Hierfür müssen die notwendigen gesellschaftlichen und politischen Voraussetzungen geschaffen werden. Zur Verwirklichung dieser Ziele arbeitet die DIG PKU eng mit anderen Vereinen und Gruppierungen zusammen. Auch Fachkräften steht sie mit Rat und Tat zur Seite. Der Verein unterstützt und fördert die Arbeit der Regionalgruppen, in denen die Mitglieder vor Ort betreut werden. Über die Vereinszeitschrift PHEline, den Newsletter und die Internetseite informiert die DIG PKU ihre Mitglieder zu Themen aus den Bereichen Medizin und Ernährung bei Phenylketonurie und verwandten Stoffwechselstörungen, zum Beispiel über die

Besonderheiten bei Kinderwunsch und Schwangerschaft, über Leistungen der Krankenkassen – insbesondere im Zusammenhang mit der Übernahme der Kosten der Aminosäuremischungen sowie zu Rechts- und Sozialfragen. Darüber hinaus fördert die DIG PKU die Zusammenarbeit mit anderen Partnern, zum Beispiel mit der Allianz Seltener Chronischer Erkrankungen (ACHSE).

### Kontakt

Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie und verwandter angeborener Stoffwechselstörungen e.V. (DIG PKU)

Birgit und Jochen Müller,  
Regionalleiter Bayern-Süd

E-Mail: [rg.muenchen@dig-pku.de](mailto:rg.muenchen@dig-pku.de)