



GEGRÜNDET 1988

SWISS PKU

SCHWEIZERISCHE INTERESSENGEMEINSCHAFT
PHENYLKETONURIE UND ANDERE ANGEBORENE
EIWEISSSTOFFWECHSELSTÖRUNGEN



SWISSPKU

1

WAS SIND ANGEBORENE EIWEISSSTOFFWECHSELSTÖRUNGEN?

Eiweisse (Proteine) sind fester Bestandteil von unseren natürlichen Lebensmitteln. Beim Verdauungsprozess werden sie in ihre Bausteine (Aminosäuren) zerlegt und vom Körper aufgenommen bzw. durch Enzyme weiterverarbeitet.

Durch angeborene Veränderungen in den Erbanlagen können in seltenen Fällen gewisse Enzyme defekt sein. Dies hat zur Folge, dass das defekte Enzym «seine» Aminosäure nicht oder nur unvollständig abbaut. Wenn nichts unternommen wird, reichert sich die betreffende Aminosäure bis zu einem Vielfachen der natürlichen Konzentration im Blut an. Dies kann zu schweren körperlichen und geistigen Schäden führen. Um solche Schäden zu verhindern, ist es wichtig, dass eine Stoffwechselstörung möglichst bald nach der Geburt erkannt wird. Darum werden seit 1965 in der Schweiz alle Neugeborenen in den ersten Lebenstagen mit einem Test auf die wichtigsten Stoffwechselstörungen untersucht (Neugeborenen-Screening).

Man unterscheidet verschiedene Eiweissstoffwechselstörungen, je nachdem, welches Enzym bzw. welche Aminosäure betroffen ist. Alle diese Stoffwechselstörungen werden behandelt, indem das betroffene Kind eine möglichst eiweissarme Spezialdiät erhält. Damit es dabei nicht zu einem generellen Eiweissmangel kommt, wird die Nahrung durch ein spezielles Eiweisspulver ergänzt. Bei einigen Stoffwechselstörungen kommen zudem spezifische Medikamente zum Einsatz. Bei rechtzeitiger Erkennung und strikter Diät kann sich ein betroffenes Kind trotz Stoffwechselstörung vollkommen gesund entwickeln.

2

KURZPORTRÄTS DER WICHTIGSTEN EIWEISS- STOFFWECHSELSTÖRUNGEN

Phenylketonurie (PKU)

Menschen mit der angeborenen Stoffwechselstörung PKU können den Eiweissbaustein Phenylalanin nicht oder nur teilweise abbauen. Dadurch kommt es zu einer Ansammlung von Phenylalanin im Körper, was ohne Behandlung zu einer Beeinträchtigung der Gehirn-Reifung und dadurch zu unwiderruflichen, schweren körperlichen und geistigen Schädigungen führt.

Zur Vorbeugung von Schädigungen wird die Aufnahme von Phenylalanin durch eine eiweissarme Diät kontrolliert. Diese wird durch ein phenylalaninfreies Eiweisspulver zur Gewährleistung der täglichen Eiweisszufuhr ergänzt. Die Ernährung erfolgt unter ärztlicher Kontrolle, wird durch die Ernährungsberatung unterstützt und durch regelmässige Blutkontrollen überwacht. Wird die spezielle PKU-Diät strikt eingehalten, entwickeln sich betroffene Kinder körperlich und geistig völlig normal.

Als Medikament steht der Wirkstoff Sapropterin zur Verfügung, durch dessen Einnahme die strenge Diät gelockert werden kann. Auf diese Behandlung sprechen bis zu 30% der Patienten an (in einigen Fällen wird allerdings nur ein teilweises Ansprechen erreicht).

Ahornsirupkrankheit (MSUD)

Bei der MSUD können die Eiweissbausteine Leucin, Isoleucin und Valin nicht oder nur unvollständig abgebaut werden. Bei normaler, eiweisshaltiger Ernährung reichern sich diese Aminosäuren im Körper gefährlich an, was zu Hirnschäden und zum Tod führen kann. Die Therapie besteht aus einer eiweissarmen Diät, ergänzt mit einer speziellen Aminosäuremischung zur Gewährleistung der täglichen Eiweisszufuhr.

Glutarazidurie Typ 1

Bei Glutarazidurie Typ 1 können aufgrund eines Gendefekts die Eiweissbausteine Lysin und Tryptophan nicht richtig abgebaut werden und stauen sich daher an. Schliesslich entstehen unerwünschte Abbauprodukte, welche im Hirn bleibende Schäden anrichten können. Durch eine Ernährungstherapie aus eiweissarmer Diät und gezielter Aminosäureenergänzung sowie sehr frühzeitiger Infusionsbehandlung bei Infekten können Behinderungen jedoch vermieden werden. Als Medikament steht Carnitin zur Verfügung.

Harnstoffzyklusstörungen

Der Harnstoffzyklus findet in den Zellen der Leber statt und wandelt Stickstoff, der über Eiweisse aus der Nahrung aufgenommen wird, in Harnstoff um. Durch erblich bedingte Gendefekte kann diese Umwandlung gestört sein, sodass sich giftiges Ammoniak im Blut anreichert (Hyperammonämie). Unbehandelt kann Hyperammonämie zu Hirnschäden und gar zum Tod führen. Wird sie jedoch früh erkannt, kann die Ammoniakkonzentration im Blut mit Medikamenten und einer eiweissarmen Diät gesenkt werden. Wird diese strikte eingehalten, können bleibende Schäden vermieden werden.

Homocystinurie

Bei der angeborenen Stoffwechselstörung Homocystinurie wird der Eiweissbaustein Methionin nicht in Cystein umgewandelt, stattdessen häuft sich schädliches Homocystein an. Eine hohe Konzentration von Homocystein im Blut kann zu einer Reihe von schwerwiegenden Symptomen an verschiedenen Organen führen (z.B. Herz-Kreislauf-Erkrankungen, verzögerte geistige Entwicklung). Mit einer methioninarmen bzw. eiweissarmen Diät können diese Komplikationen verhindert werden. Der Eiweissbedarf wird durch das Ergänzen der Diät mit einer methioninfreien Aminosäurenmischung gedeckt. Zur Behandlung stehen zudem der Wirkstoff Betain sowie mehrere Vitamine als Hilfsstoffe zur Verfügung.

Isovalerianazidämie

Bei der angeborenen Stoffwechselstörung Isovalerianazidämie wird der Eiweissbaustein Leucin nicht richtig abgebaut. Stattdessen entsteht Isovaleriansäure, welche sich im Körper anreichert und Hirn sowie Nervensystem schädigt. Durch eine eiweissarme Diät wird die Leucinaufnahme beschränkt. Bei Bedarf muss die Diät mit einer leucinfreien Aminosäurenmischung ergänzt werden. Als Medikamente stehen Carnitin und Glycin zur Verfügung.

Methylmalonazidämie und Propionazidämie

Beide Erkrankungen sind angeborene Störungen des Propionat-Stoffwechsels, welcher bei gesunden Menschen zur Energiegewinnung aus Nahrungseiweissen dient. Bei betroffenen Personen werden insbesondere die Eiweissbausteine Methionin, Threonin, Valin und Isoleucin nicht richtig verwertet. Stattdessen reichern sich giftige Stoffwechselprodukte im Blut an, die das Hirn und andere Organe ernsthaft schädigen können. Mit einer strikten eiweissarmen Diät können Schäden verhindert werden. Um den Eiweissbedarf zu decken, wird die Diät mit einer Aminosäurenmischung ergänzt, welche alle nötigen Eiweisskomponenten enthält ausser Methionin, Threonin, Valin und Isoleucin. Als Medikamente stehen für manche Patienten Carnitin und Vitamin B12 zur Verfügung.

Tyrosinämie

Tyrosinämie bezeichnet eine Gruppe von angeborenen Stoffwechselstörungen, die den Abbau des Eiweissbausteins Tyrosin betreffen. Dabei ist der Abbau dieser Aminosäure blockiert und es entstehen giftige Abbauprodukte. Unbehandelt führen diese Störungen zu Schädigungen des Hirns und anderer Organe und manchmal gar zum Tod. Die Therapie kann sich je nach Tyrosinämie-Typ unterscheiden, besteht aber in der Regel aus einer eiweissarmen Diät ergänzt mit einer spezifischen Aminosäurenmischung zur Gewährleistung der täglichen Eiweisszufuhr. Die Tyrosinämie Typ 1 wird zudem mit einem Medikament (NTBC) behandelt.

3

WAS LEISTET DIE SWISS PKU?

Swiss PKU ist eine schweizerische Interessengemeinschaft für Menschen mit Phenylketonurie (PKU) und anderen angeborenen Eiweissstoffwechselstörungen. Swiss PKU (ursprünglich CHIP) wurde im September 1988 von engagierten Eltern gegründet und weist heute über 130 Mitglieder auf.

Die Hauptanliegen der Swiss PKU sind die Förderung der Lebensqualität von Betroffenen und die Schaffung von optimalen Rahmenbedingungen für ein selbständiges Leben trotz Stoffwechselstörung.

Um diese Ziele zu erreichen,

- organisiert Swiss PKU verschiedene Anlässe für Betroffene (Kinderlager, Kochkurse)
- fördert und pflegt Swiss PKU den Informations- und Erfahrungsaustausch zwischen Mitgliedern, Fachleuten und der breiten Öffentlichkeit
- findet die jährliche Hauptversammlung der Swiss PKU mit Fachbeiträgen statt
- fördert Swiss PKU die Einfuhr von speziellen eiweiss-armen Lebensmitteln in die Schweiz.

Die Swiss PKU ist Mitglied der Europäischen Vereinigung für Phenylketonurie E.S.PKU (www.espku.org).

Weitere Informationen über angeborene Eiweissstoffwechselstörungen, über Swiss PKU und aktuelle Veranstaltungen finden Sie auf unserer Website: www.swisspku.ch

Haben Sie Fragen zu PKU oder zur Diät?

Der Swiss PKU angegliedert ist die Beratungsstelle Oase. Die Ernährungsberaterin Cäcilia Smith steht für alle Fragen rund um die eiweissarme Diät zur Verfügung und bietet betroffenen Familien wertvolle Unterstützung mit vielen praktischen Tipps.

Tel. 079 646 66 10

E-Mail oase@swisspku.ch



AN WEN KANN ICH MICH WENDEN?

Weitere Informationen über Swiss PKU, aktuelle Veranstaltungen und nützliche Hinweise finden Sie auf unserer Website: www.swisspku.ch

Möchten Sie Mitglied werden oder haben Sie Fragen an Swiss PKU?

Geschäftsstelle Swiss PKU

Ringstrasse 70

8057 Zürich

Tel. 044 430 40 50

Fax 044 434 20 21

E-Mail info@swisspku.ch

Web www.swisspku.ch

Diese Broschüre entstand in Zusammenarbeit mit:



Das Spital der
Elektronenstiftung

