



SWISS PKU

Swiss PKU ist eine schweizerische Interessengemeinschaft für Menschen mit Phenylketonurie (PKU) und anderen angeborenen Eiweissstoffwechselstörungen und steht Betroffenen und ihren Familien mit Informationen, Veranstaltungen und Beratungsangeboten zur Seite.

Weitere Informationen:
www.swisspku.ch

FRAGEN ZUR EIWEISSARMEN DIÄT?

Die Beratungsstelle OASE ist Swiss PKU angegliedert. Die Ernährungsberaterin Cäcilia Smith bietet betroffenen Familien wertvolle Unterstützung und viele Tipps zur Eiweissarmen Diät.

Cäcilia Smith, BSc
Ernährungsberaterin SVDE
Tel. 079 646 66 10
E-Mail: oase@swisspku.ch
www.swisspku.ch

Ahornsirupkrankheit (MSUD)

URSACHE

Die Ahornsirupkrankheit (MSUD) ist eine erbliche Stoffwechselstörung. Die Eiweissbausteine (Aminosäuren) Leucin, Isoleucin und Valin werden mit der Nahrung aufgenommen, können durch den Körper aber nicht oder nur unvollständig abgebaut werden und reichern sich im Blut an. Sotolon wird als Stoffwechselprodukt ausgeschieden und gibt dem Urin von MSUD-Betroffenen einen würzig-süsslichen Geruch, der an Ahornsirup erinnert, was der Krankheit ihren Namen gibt.

SYMPTOME BEI NICHT-BEHANDLUNG

Wird die Krankheit bei neugeborenen Kindern nicht erkannt, kann es bei normaler eiweisshaltiger Ernährung bereits innert weniger Tage zu bleibenden Hirnschäden kommen. Unbehandelt kann die Ahornsirupkrankheit zum Tod führen. Bei den verschiedenen Typen der Ahornsirupkrankheit kann der Krankheitsverlauf jedoch unterschiedlich schwerwiegend sein.

BEHANDLUNG

Als Therapie muss eine strikte eiweissarme Diät eingehalten werden. Damit es nicht zu einem generellen Eiweissmangel kommt, muss die Ernährung mit einer speziellen Aminosäuremischung, die kein Leucin, Isoleucin und Valin enthält, ergänzt werden.

Die Ahornsirupkrankheit wird im Rahmen des Neugeborenen-Screenings in der Regel innerhalb der ersten Tage nach der Geburt festgestellt. Dank der frühen Erkennung und einer strikt befolgten Diät entwickeln sich betroffene Kinder meistens völlig gesund.

Rechtlicher Hinweis

Diese Publikation dient nur zu Informationszwecken. Die darin enthaltenen Angaben werden ohne jegliche Garantie oder Zusicherung bezüglich Korrektheit, Vollständigkeit, oder Verlässlichkeit gemacht.

Eine Wiedergabe - auch auszugsweise - von Artikeln und Bildern ist nur mit Genehmigung von Swiss PKU gestattet. Jegliche Haftung für unverlangte Zusendungen wird abgelehnt.

© Swiss PKU 2016. Alle Rechte vorbehalten.

Geschäftsstelle SWISS PKU
Ringstrasse 70, 8057 Zürich | 044 430 40 50 | info@swisspku.ch