



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

Glutarazidurie Typ 1

URSACHE

Bei der angeborenen Stoffwechselstörung Glutarazidurie Typ 1 können aufgrund eines Gendefekts die Eiweissbausteine (Aminosäuren) Lysin und Tryptophan nicht richtig abgebaut werden und stauen sich im Körper an. Unerwünschte Abbauprodukte gelangen schliesslich ins Hirn.

SYMPTOME BEI NICHT-BEHANDLUNG

Die Anlagerung unerwünschter Abbauprodukte kann zu irreversiblen Hirnschädigungen führen. Häufig ist dabei die Hirnregion betroffen, welche für die Koordination von Bewegungen verantwortlich ist. In den ersten Jahren können zudem generell harmlose Infekte akute Stoffwechselkrisen auslösen, die zu Bewegungsstörungen und starker Behinderung führen können.

BEHANDLUNG

Eine möglichst frühe Erkennung der Stoffwechselstörung ist erforderlich, um motorische Beeinträchtigungen vorzubeugen. Als Therapie muss eine strikte eiweissarme Diät eingehalten werden, um die Lysin-Zufuhr einzuschränken. Die Diät wird mit dem Medikament Carnitin kombiniert, was zu einer leichteren Ausscheidung unerwünschter Abbauprodukte über den Urin beiträgt. In den ersten Lebensjahren (0 bis 3 Jahre) wird auch bei banalen Infekten eine Behandlung im Spital empfohlen, um Stoffwechselkrisen zu verhindern.

Glutarazidurie Typ 1 wird im Rahmen des Neugeborenen-Screenings in der Regel innerhalb der ersten Tage nach der Geburt festgestellt.

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