

## Swiss Metabolic Group :

### Empfehlungen für die Behandlung der Phenylketonurie und Hyperphenylalaninämie

Diana Ballhausen<sup>1</sup>, Matthias Baumgartner<sup>2</sup>, Luisa Bonafé<sup>1</sup>, Betina Fiege<sup>2</sup>, Ilse Kern<sup>3</sup>, Jean-Marc Nuoffer<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Division de Pédiatrie Moléculaire, CHUV, Lausanne

<sup>2</sup>Abteilung für Stoffwechsel und Molekulare Pädiatrie, Kinderspital Zürich

<sup>3</sup>Néphrologie et Métabolisme Pédiatrique, Hôpital des Enfants, Genève

<sup>4</sup>Stoffwechselabteilung, Universitäts-Kinderklinik, Inselspital Bern

Die Therapie der Phenylketonurie (PKU ; Defekt der Phenylalaninhydroxylase) besteht in einer phenylalanin (Phe)-armen Diät. Um den Proteinbedarf zu decken, werden phenylalaninfreie Aminosäuremischungen eingesetzt, die in 2-3 Einzelportionen genommen werden sollten. Die Therapie wird anhand der Bestimmung der Phenylalanin-Blutspiegel monitorisiert. Aufgrund der fortschreitenden Hirnentwicklung können mit zunehmendem Alter höhere Blutspiegel toleriert werden. Grundsätzlich sind Kontrollen und Therapie jedoch lebenslang erforderlich.

Betroffene Frauen sollten aufgrund der Gefahr einer Embryofetopathie bei Kinderwunsch (KW) wieder strenger eingestellt und während der Schwangerschaft (SS) engmaschig kontrolliert werden. Idealerweise sollte der Blutspiegel bereits bei Konzeption nicht höher als 300 µmol/L sein.

Alter	therapeutischer Bereich der Phe-Blutspiegel	Frequenz der Kontrollen
0-2 Jahre	100-300 µmol/L	1-2 wöchentlich
2-10 Jahre	100-400 µmol/L	1-4 wöchentlich
>10 Jahre	100-600 µmol/L	mind. 1x/Monat
Frauen : bei KW + SS	100-300 µmol/L	wöchentlich

Bei Hyperphenylalaninämie (HPA), der milderer Variante des selben Enzymdefekts, sind zunächst nur Kontrollen des Phenylalanin-Blutspiegels notwendig. Bei Werten >400 µmol/L ist die Indikation für engmaschige Kontrollen, Ernährungsanamnese und ggf. Therapiebeginn (erster Schritt : vegetarische Ernährung) gegeben. Bei Frauen mit HPA gelten in Bezug auf Kinderwunsch und Schwangerschaft die gleichen Empfehlungen wie bei PKU. CAVE: Auch Frauen, die vorher nie behandlungspflichtig waren, benötigen evtl. bei Kinderwunsch eine diätetische Behandlung.