



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

Harnstoffzyklusstörung

URSACHE

Überschüssige Eiweissbausteine (Aminosäuren) werden im Körper zu Ammoniak umgebaut. Diese giftige Substanz wird in der Leber über den Harnstoffzyklus in ungiftigen Harnstoff umgewandelt, der dann über den Urin ausgeschieden wird. Vererbare Gendefekte können einzelne Schritte im Harnstoffzyklus beeinträchtigen und die Umwandlung von Ammoniak in Harnstoff stören. Dadurch reichert sich giftiges Ammoniak im Blut an (Hyperammonämie).

SYMPTOME BEI NICHT-BEHANDLUNG

Harnstoffzyklusstörungen treten in unterschiedlicher Ausprägung auf. Schwere Störungen können unbehandelt lebensbedrohlich sein. Als Symptome treten Schläfrigkeit, schnelle Atmung und Erbrechen auf. Zudem können erhöhte Ammoniakkonzentration im Blut, Reizbarkeit, veränderte Sprache und Verwirrtheit auftreten, die auf eine Beeinträchtigung des Hirns hinweisen.

BEHANDLUNG

Wird eine Harnstoffzyklusstörung frühzeitig erkannt und behandelt, lassen sich bleibende Schäden oft vermeiden. Um einen Anstieg der Ammoniakkonzentration im Blut zu verhindern, müssen eine eiweissarme Diät und die Einnahme von Medikamenten erfolgen. Durch die Diät wird der Harnstoffzyklus entlastet, sie muss jedoch so eingestellt werden, dass der Körper genügend Aminosäuren, Spurenelemente und Vitamine erhält, um ein normales Wachstum zu ermöglichen. Gleichzeitig sollte nur die Menge Eiweiss aufgenommen werden, die der Körper auch verwerten kann. Dabei muss eine ausreichende Energieversorgung sichergestellt werden, da sonst körpereigenes Eiweiss abgebaut wird und die Ammoniakkonzentration ansteigt.

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