

Phenylketonurie

Bei einer Phenylketonurie (PKU) ist das Enzym, das Phenylalanin (Phe) umwandelt (Phenylalaninhydroxylase), gar nicht oder nur vermindert aktiv. Phe ist ein Eiweißbestandteil und findet sich in fast allen gemeinhin als „lebensnotwendig“ bezeichneten Nahrungsmitteln. Das sich aufgrund dieser erblich bedingten Störung in Blut und Gewebe anhäufende Phe beeinträchtigt die Gehirnentwicklung und verursacht Hirnschädigungen.

In den ersten Lebenswochen sind betroffene Säuglinge noch weitgehend unauffällig, nach etwa drei Monaten treten Entwicklungsstörungen und Übererregbarkeit auf. Im weiteren Verlauf der PKU verzögert sich bei unbehandelten Kindern die geistige und motorische Entwicklung. Es kommt zu krampfartigen Anfällen sowie Störungen der Muskelspannung. Das Gehirnwachstum ist vermindert. In der Folge entstehen irreversible schwere geistige Behinderungen. Zudem können Verhaltensstörungen wie etwa Reizbarkeit und Autoaggressionen auftreten.

Ein Teil des Phe wird in Phenylazetat umgewandelt, einen Stoff, der über Urin und Schweiß ausgeschieden wird und einen unangenehmen Geruch nach Azeton (Nagellackentferner) verursacht. Da infolge des Enzymdefekts die Herstellung des körpereigenen Pigments Melanin gestört ist, haben Betroffene als Ausdruck des Pigmentmangels oftmals auffallend blonde Haare, helle Haut und blaue Augen. Zudem können Pigmentstörungen und Hautausschläge auftreten.

Ca. einer von 8.000 Menschen ist von PKU betroffen.

Erscheinungsformen

Die klassische PKU ist die bei Weitem häufigste Form und folgendermaßen gekennzeichnet: Die fehlende oder verminderte Aktivität des Enzyms Phenylalaninhydroxylase führt zu einer Anhäufung von Phe im Körper. Alternative Abbauprodukte wie Phenyllessigsäure, Phenylbrenztraubensäure und Phenylmilchsäure werden vermehrt ausgeschieden.

Die atypische PKU: Bei dieser seltenen Variante ist der Stoffwechsel eines Koenzyms der Phenylalaninhydroxylase gestört.

Ursache/Diagnose/Prognose

PKU ist eine autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselstörung: Etwa jeder 50. Mensch trägt das entsprechende Erbmerkmal auf einem seiner zwei Chromosomensätze. Diese Erbträger spüren keine Auswirkungen, da ihr Stoffwechsel durch die „gesunde“ Erbinformation gesteuert

wird. Nur Kinder, die sowohl vom Vater als auch von der Mutter diese mutierte Erbinformation erhalten, haben PKU.

Im Rahmen der Vorsorgeuntersuchung U2 (Neugeborenen-Screening) wird etwa zwei bis drei Tage nach der Geburt der Phe-Spiegel im Blut mittels Blutprobe ermittelt. Bei einem erhöhten Wert folgt eine weitere Diagnostik, um Aufschluss über die Ausprägung der PKU zu gewinnen. Eine pränatale Diagnose der PKU mittels Fruchtwasseruntersuchung findet bei Verdacht statt, etwa wenn in der Familie PKU-Fälle bekannt sind.

Bei rechtzeitigem Behandlungsbeginn und Einhaltung der Phe-armen Diät entwickeln sich PKU-betroffene Kinder völlig normal. Sie können einen Beruf ergreifen, sind fortpflanzungsfähig und ihre Lebenserwartung ist nicht eingeschränkt. Allerdings gilt es zu beachten, dass sie stets ein Chromosom mit gestörter Erbinformation an die nächste Generation weitergeben und damit ein erhöhtes Risiko haben, dass auch ihre Kinder betroffen sind. Familien mit PKU-Fällen können daher eine humangenetische Beratung in Anspruch nehmen.

Behandlung

Die Therapie der PKU besteht in einer Phe-armen Diät. Da Phe in fast allen eiweißhaltigen Nahrungsmitteln enthalten ist, müssen Betroffene auf viele natürliche Lebensmittel verzichten.

Weil Phe zu den essenziellen und damit lebensnotwendigen Aminosäuren gehört, darf die Ernährung nicht vollständig Phe-frei sein, sondern muss geringe Mengen der Aminosäure enthalten. Speziell im Wachstum ist eine ausreichende Versorgung mit Eiweißbausteinen wichtig. Um diese sicherzustellen, gibt es synthetisch hergestellte Aminosäuremischungen (diätetische Lebensmittel für besondere medizinische Zwecke). Sie enthalten verschiedene Vitamine und Mineralstoffe sowie Aminosäuren, jedoch kein Phe. Bereits Neugeborenen wird Phe-arme Säuglingsnahrung verabreicht, denn je früher mit der Diät begonnen wird, desto besser ist die Prognose. Besonders wichtig ist die Phe-arme Diät in der Zeit der Gehirnentwicklung – vom Säuglingsalter bis zur Pubertät. Da bei erwachsenen Patientinnen und Patienten, die ihre Diät nicht mehr konsequent einhalten, neurologische und kognitive Einschränkungen beobachtet werden, wird eine lebenslange Behandlungsdauer empfohlen.

Während der Diät muss der Phe-Spiegel regelmäßig kontrolliert werden. Je nach Alter gelten unterschiedliche Grenzwerte. Kinder bis zum zehnten Lebensjahr sollten einen maximalen Phe-Spiegel von 4 mg/dl aufweisen, bis zum 16. Lebensjahr liegt die Grenze bei 15 mg/dl, danach bei maximal 20 mg/dl. Vor dem Hintergrund neuerer wissenschaftlicher Erkenntnisse werden derzeit strengere Grenzwerte diskutiert.

Während einer Schwangerschaft müssen Frauen mit PKU die Diät besonders streng einhalten, um eine Schädigung des Embryos durch die mütterlichen Phe-Spiegel zu verhindern (sog. maternale PKU).

Schulungsprogramme

Für PKU-betroffene Eltern, Kinder und Jugendliche gibt es neben speziellen Kochkursen und Einkaufstrainings auch Schulungsprogramme, bei denen neben dem Wissen um die Krankheit selbst auch soziale Kompetenzen im Vordergrund stehen.

Die Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie e.V. (DIG PKU) bietet u.a. altersgerechte Seminare sowohl für Eltern mit PKU-betroffenen Kindern im Vor- und Grundschulalter als auch für die betroffenen Kinder im Alter von 9 bis 16 Jahren und auch für die Jugendlichen und jungen Erwachsenen an. Insbesondere bei den Eltern- und Erwachsenenseminaren dürfen Lehrkräfte und andere Interessierte jederzeit gerne teilnehmen und sich so einen noch besseren Einblick verschaffen, was PKU für die Betroffenen im Alltag bedeutet. Als einzige bundesweit tätige Selbsthilfeorganisation für die-

se Erkrankung steht die DIG PKU auch Lehrkräften und betreuenden Personen gerne beratend zur Seite, sowohl vor Ort durch ihre Regionalgruppenleitungen als auch durch den Vorstand.

Hinweise für Lehrkräfte

Ein PKU-betroffenes Kind sollte als „normales und gesundes“ Mitglied der Klasse behandelt werden. Es unterscheidet sich weder in Bezug auf seine soziale, emotionale oder physische Reife noch hinsichtlich seiner intellektuellen Fähigkeiten von den Mitschülerinnen und Mitschülern.

Lehrkräfte sollten sich regelmäßig mit den Eltern austauschen, damit diese den Außer-Haus-Verzehr ihres Kindes besser überblicken und ggf. ausgleichend tätig werden können. Sie sind stets die ersten Ansprechpartner bei Fragen zur PKU-Diät.

Lehrkräfte sollten den Eltern Abweichungen von der Diät mitteilen, z. B.

- wenn das Kind unerlaubte Nahrungsmittel gegessen hat,
- wenn das Kind das von zu Hause mitgebrachte Essen nicht isst,
- wenn besondere Anlässe wie Geburtstagsfeiern oder Klassenfeste anstehen, damit sichergestellt werden kann, dass eiweißarme Nahrung (z. B. spezieller Kuchen) mitgegeben werden kann.

Auch sollten Lehrkräfte sowie Mitschülerinnen und Mitschüler einem betroffenen Kind kein „unerlaubtes“ Essen geben. Selbst kleine Mengen Phe summieren sich und können den Phe-Spiegel im Blut erhöhen. Trotz aller Vorsicht ist überzogene Angst jedoch nicht nötig: Kleine Diätfehler haben keine akuten oder langfristigen Auswirkung auf die Gesundheit und Entwicklung des Kindes.

PKU-betroffene Kinder sollten selbstverständlich an Klassenfahrten und Ausflügen teilnehmen. Für Tages-touren kann ein Rucksack mit speziellen Nahrungsmitteln gepackt werden. Mehrtägige Fahrten bedürfen hingegen intensiverer Vorbereitungen und Absprachen mit den Eltern. Insbesondere bei jüngeren Kindern, die ihre Diät noch nicht selbst steuern können, kann es sinnvoll sein, dass ein Elternteil die Klassenfahrt begleitet.

Materialien für Lehrkräfte

Für Informationen zum Umgang mit betroffenen Kindern und Jugendlichen wenden Sie sich bitte an die Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie e. V. (DIG PKU).

Selbsthilfe/Patientenorganisation

Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie e. V.
(DIG PKU)
www.dig-pku.de



Weitere Internetadressen

- www.netzwerk-apd.de/vortraege/vfed_interview.pdf