

## Phenylketonurie

# Aminosäure auf Abwegen

Martina Unterluggauer

Jedes Neugeborene wird am fünften Lebenstag auf Phenylketonurie untersucht. Denn nur eine Diät von Anfang an ermöglicht eine normale körperliche und geistige Entwicklung. Heute gehen Ärzte davon aus, dass die phenylalaninarme Kost ein Leben lang eingehalten werden muss.

**N**och zu Beginn des 20. Jahrhunderts endeten die meisten an Phenylketonurie Erkrankten in Anstalten für Geistesgestörte. Erst in den fünfziger Jahren entdeckten Ärzte, dass es sich hierbei um eine Störung im Abbau der essentiellen Aminosäure Phenylalanin handelt. Der Mediziner Horst Bickel wies 1954 nach, dass sich die Patienten wesentlich besser entwickeln, wenn das natürliche Eiweiß durch eine synthetische, phenylalaninfreie Aminosäuremischung ersetzt wird. Erst als der Bakteriologe Robert Guthrie 1963 einen Test entwickelte, mit dem sich Phenylalanin im Blut nachweisen lässt, konnte die Krankheit sicher diagnostiziert werden. Österreich führte daraufhin 1966 und Deutschland 1967 das so genannte Neugeborenen-screening ein, bei dem jeder Säugling am fünften Lebenstag auf erhöhte Phenylalaninwerte im Blut

untersucht wird. Derzeit kommen in Deutschland jährlich etwa 100 Kinder mit dem Stoffwechselfekt zur Welt.

### Wieviel Phenylalanin verträgt der Patient?

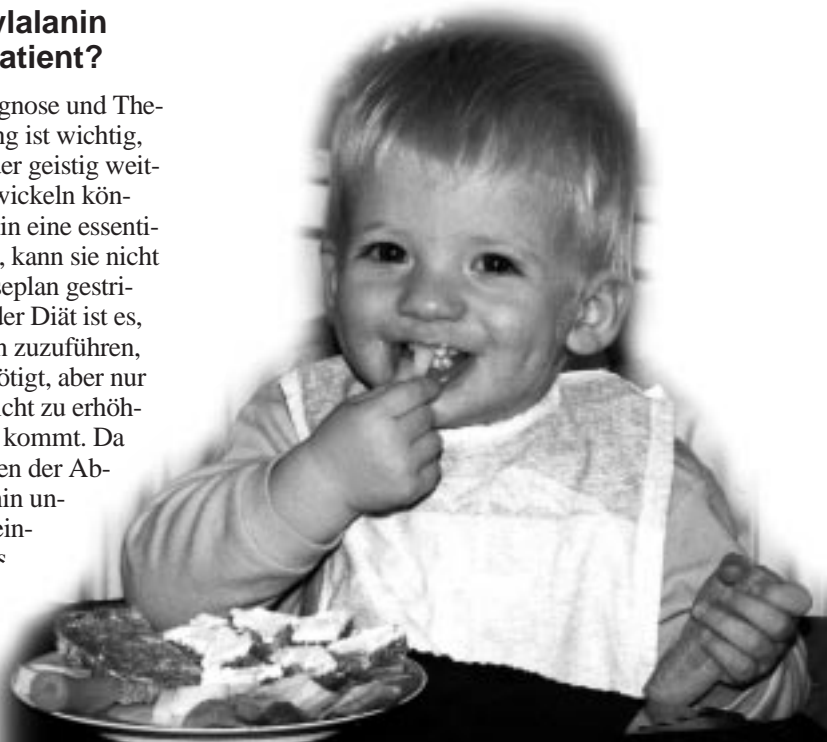
Die frühzeitige Diagnose und Therapie der Erkrankung ist wichtig, damit sich die Kinder geistig weitgehend normal entwickeln können. Da Phenylalanin eine essentielle Aminosäure ist, kann sie nicht ganz aus dem Speiseplan gestrichen werden. Ziel der Diät ist es, so viel Phenylalanin zuzuführen, wie der Patient benötigt, aber nur so wenig, dass es nicht zu erhöhten Werten im Blut kommt. Da bei jedem Erkrankten der Abbau von Phenylalanin unterschiedlich stark eingeschränkt ist, muss die Diät ganz individuell ermittelt werden.

Auch das Alter ist zu berücksichtigen, da die Umsatzrate von körpereigenem Eiweiß mit den Jahren sinkt. Je älter die Patienten sind, desto weniger Phenylalanin pro Kilogramm Körpergewicht tolerieren sie. Die individuelle Diät orientiert sich an den Phenylalaningehalten im Blut. Bei Kleinkindern bis zu zwei Jahren werden sie wöchentlich und später dann monatlich kontrolliert.

**Folgende Phenylalaninhalte im Blut sind anzustreben:**

Lebensjahr	Blutwert
1.	2 – 4 mg/dl
2. – 10.	4 – 6 mg/dl
10. – 14.	bis 10 mg/dl
danach	<15 mg/dl besser <10 mg/dl

Praktisch sieht die Diät so aus, dass natürliche Phenylalanin-Quellen weitgehend eingeschränkt werden müssen. Da die Aminosäure in beinahe allen pflanzlichen und tierischen Lebensmitteln vorkommt, muss sich der Patient extrem eiweißarm ernähren. Seinen Bedarf an Protein und essentiellen Aminosäuren deckt er mit einer phenylalaninfreien Aminosäuremischung.



## Phenylalanin armer Speiseplan für Kinder und Jugendliche:

### 1. Frühstück

Tee, Malzkaffee mit eiweißarmer Milch, Spezialbrot, milchfreie Margarine, Honig, Marmelade, eiweißarmes Müsli, Obst



### 2. Frühstück

Tee, Fruchtsaft, Limonade, vegetarisch belegte Spezialbrote, Obst, Rohkost

### Mittagessen

Gemüsesuppen, vegetarische Brühen mit eiweißarmen Backerbsen, Teigwaren, Frittaten, Gemüsespieß, vegetarische Pizza, Spaghetti mit Gemüsesugo, Kartoffelpuffer, Gemüseintöpfe, Kompotte, Salate, Pudding mit eiweißarmer Milch

### Abendessen

Tee, Fruchtsaft, eiweißarmes Brot, vegetarische Aufstriche, Kartoffelgulasch, eiweißarme Knödel, Salate, Gemüseplatten

## Was können ältere Kinder essen?

Besonders, wenn sie gesunde Geschwister haben, kommt es bei älteren Kindern öfter zu Problemen mit dem Essen. Sehr wichtig ist es dann, dass die Eltern, aber auch die Geschwister das Kind einfühlsam motivieren. Die Familie sollte selbst eiweißarme Gerichte probieren und das Kind darin bestärken, dass auch sein Essen gut schmeckt. Der Speiseplan sollte möglichst abwechslungsreich und schmackhaft gestaltet werden. Trotz Diät gilt es, die individuellen Abneigungen der Kinder zu akzeptieren.

Um eine bestmögliche Verwertbarkeit zu erzielen, sollte die Eiweißzufuhr gleichmäßig über den Tag verteilt werden. Am gün-

stigsten ist es, die Aminosäuremischungen in mindestens drei Portionen aufzunehmen. Wegen des starken Eigengeschmacks sollte die Mischung in geschmacksintensive Lebensmittel oder Speisen eingerührt werden, die gleichzeitig auch Kohlenhydrate und Fett enthalten. Je nach Alter werden ver-

schiedene Aminosäurepräparate angeboten, die altersentsprechend mit Vitaminen, Mineralstoffen und Spurenelementen angereichert sind.

Um die Kinder für die sehr strenge Diät zu motivieren, hat sich der Besuch spezieller Kochkurse bewährt. Sie machen den Kindern sehr viel Spaß, und sie lernen, die Diätführung selbst in die Hand zu nehmen.

In den letzten Jahren ist eine Vielzahl an phenylalaninarmen Fertigprodukten auf den Markt gekommen wie Fruchtknödel, Fertigsuppen, Brotaufstriche, Kartoffel- und Gemüsegerichte. Sie erleichtern die Teilnahme an verschiedenen Aktivitäten wie Ausflügen, Klassenfahrten und Gruppenreisen.

## Diät ein Leben lang

Früher waren Mediziner der Ansicht, dass nach Abschluss der Gehirnreife nach dem zehnten Lebensjahr die Diät gelockert oder sogar frei gestaltet werden kann. Verschiedene Studien haben jedoch ergeben, dass es selbst bei Erwachsenen noch zu neurologischen Störungen wie Konzentrationschwäche, Nervosität und Spastizität kommen kann. Wurde die Diät wieder eingehalten, gingen die Schäden in der Regel zurück.

## Ernährung im ersten Lebensjahr

In den ersten **vier bis sechs Lebensmonaten** dient Muttermilch oder eine Anfangsnahrung als Phenylalaninquelle. Zusätzlich erhält der Säugling mit der Flasche eine phenylalaninarme Fertignahrung entweder als fertige Formulanahrung oder eine Aminosäuremischung, die mit Maltodextrin und Pflanzenölen angereichert wird.

Im **fünften Lebensmonat** wird mit Beikost begonnen. Obst- und Gemüsezeiten, deren Phenylalanin Gehalt genau berechnet wird, ersetzen nach und nach die Brustmahlzeit oder die Anfangsnahrung.

Im **zweiten Lebenshalbjahr** bereichern eiweißarme Spezialprodukte wie Teigwaren, Backwaren und Spezialbreie den Speiseplan. Mit dem Wegfall der Flaschnahrung wird das Aminosäureprodukt über den Tag verteilt in Obstmus, Kakao und anderen Gerichten verabreicht.

## Phenylketonurie auf einen Blick

Phenylketonurie ist eine angeborene Störung des Aminosäurestoffwechsels. Aufgrund eines Chromosomendefektes können die Betroffenen die Aminosäure Phenylalanin nicht ausreichend abbauen. Bei den meisten Patienten ist die Aktivität des Enzyms Phenylalaninhydroxylase eingeschränkt, das für die Spaltung der Aminosäure zuständig ist. Die Störung kann aber auch durch einen fehlenden Co-Faktor ausgelöst werden. Bei Gesunden wird die Aminosäure zunächst zu Tyrosin verstoffwechselt, so dass die Patienten gleichzeitig an einem Tyrosinmangel leiden. Das nicht abgebaute Phenylalanin staut sich im Blut an und kann irreversible Schäden im Gehirn hervorrufen. Vermutlich werden durch die hohen Konzentrationen im Blut verschiedene Neurotransmitter beeinträchtigt. Bleibt die Stoffwechselstörung unbehandelt, ist die geistige Entwicklung der Kinder stark vermindert. Es kommt zu niedrigen Intelligenzquotienten, Bewegungs- und Verhaltensstörungen bis hin zu Aggressionen gegen sich selbst.



Wenn die Schwester mithilft, schmecken die phenylalaninarmen Nudeln nochmal so gut.

Heute wird daher eine lebenslange Diät gefordert. Anhand von Lebensmittellisten muss der Patient seine tägliche Kost berechnen. In der Regel dürfen Erwachsene zwischen 450 und 1000 Milligramm Phenylalanin pro Tag zuführen. Dies gelingt in der Regel nur, wenn der Betroffene überwiegend Lebensmittel mit einem sehr niedrigen Phenylalanin Gehalt verzehrt und zusätzlich eiweißarme Spezialprodukte aufnimmt. Auch auf mit dem Süßstoff Aspartam gesüßte Lebensmittel und Getränke muss geachtet werden, da Aspartam im Körper zu Phenylalanin abgebaut wird.

Zur einfacheren Berechnung der täglichen Kost lassen sich die Nahrungsmittel in drei Gruppen unterteilen:

### 1. Hoher Phenylalanin Gehalt:

Fleisch, Geflügel, Fisch und deren Produkte, Milch und Milchprodukte, Eier, Brot und Backwaren, Hülsenfrüchte, einschließlich Sojaprodukte

### 2. Niedriger Phenylalanin Gehalt:

Obst, Gemüse, Nahrungsmittel, Fruchtsäfte, eiweißarme Spezialprodukte wie Mehl, Brot, Teigwaren, Reis, Milch, Ei-Ersatz, Kekse

### 3. Phenylalanin frei:

Öle, milchfreie Margarinen, Zucker, einige Süßwaren (Wassereis, Traubenzuckerprodukte, einige Bonbons), Getränke wie Tee, Kaffee, Mineralwasser, Limonaden, außer Light-Limonaden (Aspartam)

Patienten mit Phenylketonurie nehmen im Rahmen ihrer Diät sehr wenig biologisch hochwertiges Eiweiß zu sich. Milch, Fleisch und Eier als wichtigste Lieferanten von z. B. Carnitin, Zink, Kupfer, Selen, Arachidonsäure und Eisen fehlen völlig. Viele Patienten haben daher sehr niedrige Eisen- und Selenspiegel, obwohl die Aminosäuremischungen mit Vitaminen, Mineralstoffen und Spurenelementen angereichert sind.

## Strenge Diät für Schwangere

Wenn Frauen mit Phenylketonurie Kinder bekommen wollen, müssen sie eine besonders strenge Diät einhalten. Bereits bei der Zeugung dürfen keine erhöhten Phenylalaninwerte vorliegen, da der Embryo sonst schwer geschädigt werden kann. Eine Phenylalaninkonzentration um zwei bis maximal vier Milligramm pro Deziliter Serum ist bis zur Entbindung oberstes Gebot. Den erhöhten Bedarf an Energie, Mineralstoffen, Vitaminen und Spurenelementen während der Schwangerschaft decken phenylalaninfreie und tyrosinangereicherte Aminosäureprodukte, die speziell für Schwangere entwickelt wurden. Sie müssen unbedingt in der vorgeschriebenen Menge und regelmäßig eingenommen werden. Sind die Kinder gesund und biochemisch unauffällig, können sie ganz normal gestillt werden, auch wenn die Mutter ihre Diät nicht mehr streng einhält.

## Lebenslange Betreuung

Die Vorstellung, die phenylalaninarme Diät ein Leben lang durchführen zu müssen, bestürzt die Mehrzahl der Patienten bzw. Angehörigen. Sie fühlen sich dadurch auch in anderen Lebensbereichen stark eingeschränkt. Häufig lockern Jugendliche die phenylalaninarme Diät und steigen auf eine eiweißarme Kost um. Die Erfahrung zeigt, dass die Patienten nur vor der Blutkontrolle ein paar Tage eine strenge Diät einhalten, um einer Kritik zu entgehen. Es fällt ihnen schwer, die Verantwortung für die eigene Gesundheit und die Notwendigkeit der Diät zu akzeptieren. Bei sozial schwach gestellten Familien kommt hinzu, dass sie den Zuschuss zur Diät häufig nicht für den Kauf von phenylalaninarmen Produkten verwenden, da sie das Geld für andere Dinge benötigen. Die Mehrkosten für die spezielle Kost können bis zu 100,- Mark pro Monat betragen. Um so wichtiger ist es, die Eltern und die Erkrankten intensiv und langfristig zu betreuen. Entsprechende Angebote wie Diätferien, Kochkurse, Gesprächsrunden, regelmäßige Schulungen zur Verbesserung des Diätwissens sowie eine umfassende Motivation und psychologische Betreuung helfen den Patienten, selbstverantwortlich mit der Krankheit umzugehen.



Martina Unterluggauer besuchte nach dem Abitur die Akademie für den Diät- und Ernährungsmedizinischen Beratungsdienst in St. Pölten. Seit 1988 arbeitet sie an der Universitätsklinik in Graz, wo sie heute Kinder mit seltenen Stoffwechselstörungen wie Phenylketonurie, Propionacidämie und Zöliakie betreut.

Anschrift der Verfasserin:  
Dipl. Diätassistentin (EMB)  
Martina J. Unterluggauer  
Univ. Kinderklinik Graz  
Auenbruggerplatz 36  
A-8036 Graz

### Literaturangaben:

- HINRICHS, F. u. a.: Stillen von Säuglingen mit Phenylketonurie. In: Klinische Pädiatrie 206, 1994  
WACHTEL, U.; HILGARTH, R.: Ernährung und Diätetik in Pädiatrie und Jugendmedizin – Band II: Diätetik, Thieme 1995  
WEGLAGE, G.: Phenylketonurie – Wandel der therapeutischen Strategien. In: Fortschr.-Med. 31/111, 485-488, 1993