



## Blut spenden mit Phenylketonurie und anderen Stoffwechselerkrankungen

Ein großer Teil der Deutschen benötigt einmal im Leben eine Blutkonserve<sup>1</sup>. Die Anzahl der Vollblutspenden in Deutschland ist von 2010 bis 2017 von beinahe fünf Mio. auf weniger als vier Mio. zurückgegangen<sup>2</sup>. Man sollte also annehmen, dass jeder Spender willkommen ist. Die Praxis zeigt, dass manche Patienten mit PKU oder anderen Stoffwechselstörungen als Spender akzeptiert, andere mit verschiedenen Begründungen abgelehnt werden<sup>3</sup>. Diese Information beantwortet die Frage, ob PKU-Patienten als Spender geeignet sind.

Phenylketonurie ist eine angeborene Störung des Eiweiß-Stoffwechsels. Mit einer Häufigkeit in Deutschland von etwa 1:8500 gehört sie zu den seltenen Erkrankungen<sup>4</sup>. Betroffene können die Aminosäure Phenylalanin nicht oder nur unzureichend abbauen. Dank einer lebensbegleitenden Ernährungstherapie können sich diese Patienten normal entwickeln<sup>5</sup>. Im Verhältnis zu gesunden erwachsenen Menschen (Normwert <240 µmol<sup>6</sup>) sind aber selbst bei Patienten, die laut aktuellen europäischen Behandlungsempfehlungen<sup>7</sup> diätetisch gut eingestellt sind, die Phenylalanin-Blutwerte oftmals erhöht<sup>8</sup>.

Phenylalanin ist eine essentielle Aminosäure, aus der andere Proteine sowie Hormone gebildet werden. Phenylalanin ist auch an der Bildung von Botenstoffen im Gehirn beteiligt, den sogenannten Neurotransmittern. Bei gesunden Menschen ist das Phenylalanin in einem normalen Bereich. Kontinuierlich stark erhöhte Phenylalaninspiegel bei Erwachsenen führen u.U. zu neurologischen Symptomen wie Angststörungen, Depressionen und gesteigerten Reflexen<sup>9</sup>. Wird nicht gleich nach der Geburt eine strenge diätetische Behandlung mit einer Normalisierung der Phenylalaninwerte durchgeführt, entstehen bleibende Hirnschäden mit schweren Entwicklungsstörungen<sup>10,11</sup>. Bei Schwangeren können erhöhte Phenylalanin-Werte das ungeborene Kind schädigen<sup>12</sup>.

Auch Bluttransfusionen sollten für Spender und Empfänger sicher sein. Nutzen und Risiken sollten abgewogen und unerwünschte Nebenwirkungen weitgehend vermieden werden. Die Hämotherapie-Richtlinie der Bundesärztekammer<sup>13</sup> sagt unmissverständlich:

**„Dauerhaft von der Spende auszuschließen sind Personen (...) mit (...) Krankheiten des (...) metabolischen Systems, bei denen die Blutspende eine Gefährdung des Spenders oder des Empfängers nach sich ziehen kann (...)“.**

Beides ist bei PKU eher nicht der Fall, selbst wenn die Phenylalanin-Werte nicht im Normbereich sind: Für den Empfänger besteht ein sehr geringes Restrisiko, durch eine Blutspende mit erhöhten Phenylalanin-Werten gesundheitliche Beeinträchtigungen zu erleiden. Am höchsten wäre dieses Risiko für Frauen in der Frühschwangerschaft, wenn sie Blut mit stark erhöhten Phenylalaninspiegeln bekämen. Für den Spender sind keine erhöhten Risiken durch eine bestehende Phenylketonurie zu erwarten.

**Trotzdem: Aus all diesen Überlegungen folgt, dass entsprechend der Transfusionsrichtlinien PKU Patienten kein Blut spenden dürfen, da ein - wenn auch sehr geringes - Restrisiko für den Empfänger nicht auszuschließen ist. Außerdem besteht rein formal eine „Erkrankung des metabolischen Systems“. Dies gilt selbstverständlich auch für andere Stoffwechselerkrankungen wie Ahornsirupkrankheit, Harnstoffzykluserkrankungen, Organoazidämien etc.**



Quellen:

<sup>1</sup> <https://www.drk-blutspende.de/spenderservices/blutgruppen-und-verteilung-in-der-bevoelkerung.php>

<sup>2</sup> <https://www.aponet.de/aktuelles/aus-gesellschaft-und-politik/20180614-immer-weniger-blutspender-in-deutschland.html>

<sup>3</sup> Ergebnis einer facebook-Umfrage unter Mitgliedern der DIG PKU im Juli 2018

<sup>4</sup> Loeber J G. Neonatal screening in Europe; the situation in 2004. *J Inher Metab Dis* 2007; 30(4): 430-438.

<sup>5</sup> Burgard, P., Schmidt, E., Rupp, A., Schneider, W. & Bremer, H.J. (1996). Intellectual development of the patients of the German Collaborative Study of children treated for phenylketonuria. *Eur J Pediatr*, 155, 33-38.

<sup>6</sup> [www.laborlexikon.de/Lexikon/Tabellen/03-Aminosaeuren\\_im\\_Serum.htm](http://www.laborlexikon.de/Lexikon/Tabellen/03-Aminosaeuren_im_Serum.htm)

<sup>7</sup> van Spronsen, FJ, van Wegberg, AM, Ahring, K et al. Key European guidelines for the diagnosis and management of patients with phenylketonuria. *Lancet Diabetes Endocrinol*. 2017; 5: 743–756

<sup>8</sup> Walter J H, White F J, Hall S K, MacDonald A, Rylance G, Boneh A, Francis D E, Shortland G J, Schmidt M, Vail A. How practical are recommendations for dietary control in phenylketonuria? *Lancet* 2002; 360(9326): 55-57.

<sup>9</sup> <https://de.wikipedia.org/wiki/Phenylketonurie>

<sup>10</sup> Mönch E, Link R. Diagnostik und Therapie bei angeborenen Stoffwechselstörungen . [2nd edition]. 2006. SPS publications.

<sup>11</sup> Fernandes J, Saudubray JM, van den Berghe G., Walter J.H. *Inborn Metabolic Diseases. Diagnoses an Treatment*. 2006. Heidelberg, Springer.

<sup>12</sup> Trefz FK, Funk-Wentzel P, Heimann J . *Maternale PKU – Erfahrungen und Behandlungsstrategien*. SPS Verlagsgesellschaft mbH, Heilbronn 2005

<sup>13</sup> Richtlinie zur Gewinnung von Blut und Blutbestandteilen und zur Anwendung von Blutprodukten (Richtlinie Hämotherapie), Gesamtnovelle 2017, BAnz AT 06.11.2017 B5.