

# Mild PKU

**Post by "LUKSAP" of Jun 9th 2021, 1:19 pm**

Hallo Maria, Hallo Verena

Vielen Dank für eure Bemühungen und aufmunternden Worte. Ich sehe, es ist nicht ganz so einfach etwas vorauszuschauen aber man kann es vielleicht ahnen.

Zu den Fragen von Verena kann ich folgendes sagen.

Am 7. Tag wurde im Plasma bei freier Nahrung der Wert von 575 mmol/l gemessen. Anschliessend wurde der BH4 Test gemacht. Innerhalb von ca. 10 Stunden (weiterhin beim stillen) sank der Wert von den 575 mmol/l auf 415 mmol/l. Dan hat man abgebrochen und einen Tag fast nur PKU Milch gegeben. Der Wert sank dann auf 10 mmol/l und dann fingen wir wieder mit stillen an und PKU Milch bei zu mischen. Nun ist unser kleiner 4 Monate alt und wir geben die Aptamil zusammen mit der PKU Milch. ca. 60% Aptamil und 40 PKU. Das sind bei seiner Trinkmenge ~ 300mg [PHE](#) pro Tag. Die letzten drei Werte waren 115 mmol/l, 162 mmol/l, und 152 mmol/l. Einen genetische Untersuchungen habe ich angeordnet nur dauert das ewig wie es aussieht. Ja mittlerweile haben wir gelernt damit umzugehen nur muss ich persönlich sagen dass die Ungewissheit wie es in Zukunft wird eigentlich etwas nervt. Denn wenn man weiss was auf einem zukommt kann man sich auch einbisschen darauf einstellen aber so liegt man halt in der Luft.

Eine Letzte Frage, wie sieht ihr das Thema mit der Gentherapie HMI-102 von Homology Medicines? Kann da wirklich etwas neues entstehen?

Beste Grüsse

Armend P.