

Auffälliges Neugeborenen Screening // PKU

Beitrag von „Verena Naunheim“ vom 6. März 2023, 13:50

Hallo Franzimarie,

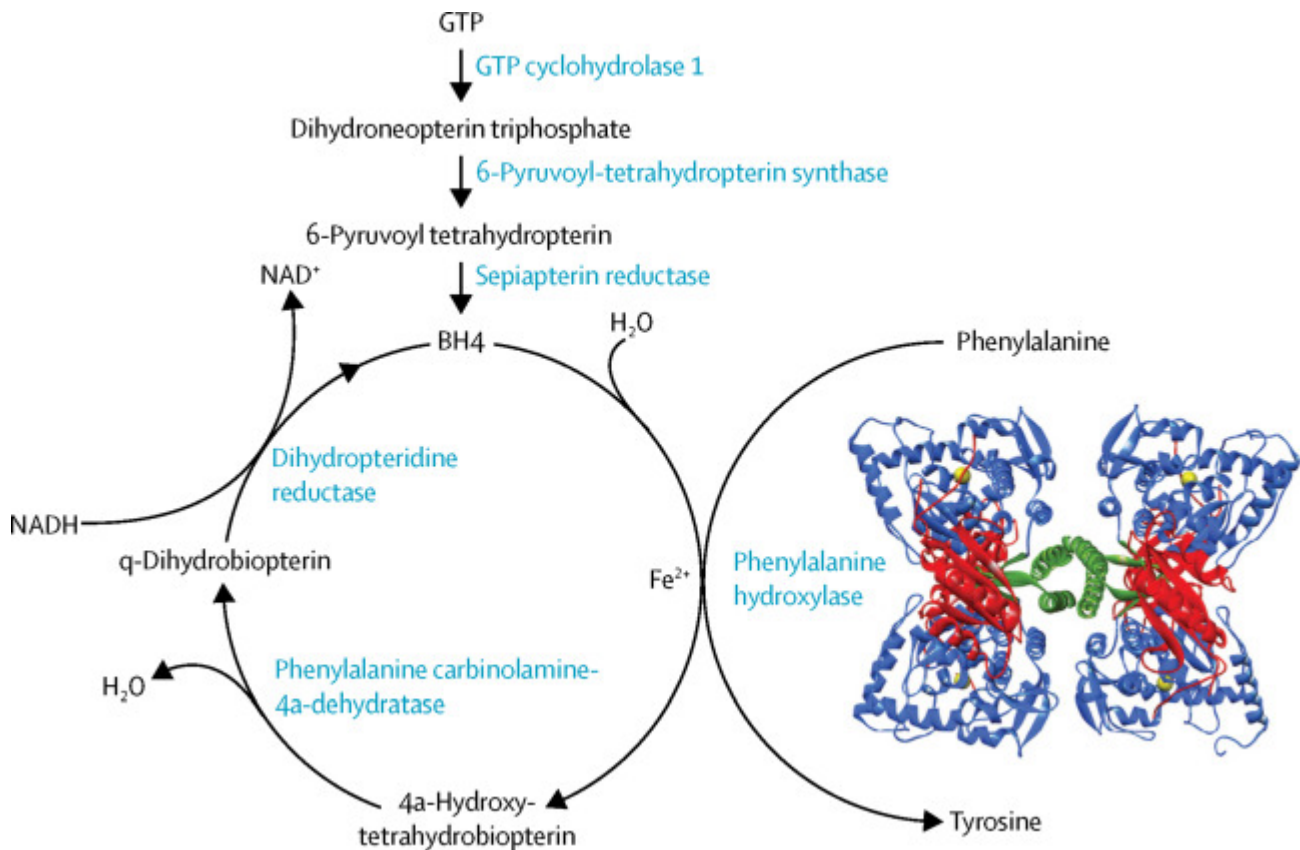
zunächst einmal herzlichen Glückwunsch zur Geburt Eurer kleinen Tochter.

Ich habe selbst PKU (die klassische Form) bin aber keine Medizinerin, kann also nur meine Meinung zu dem Ganzen sagen, möchte dir aber ein bisschen die Angst nehmen:

Zunächst zu deiner Frage wie es sein kann das der Wert trotz gleich bleibender Ernährung schwankt. Das hängt vermutlich damit zusammen, dass deine Kleine nicht jeden Tag den gleichen Hunger hat und dadurch nicht genau die gleiche Menge an [Phe](#) zu sich nimmt. Wenn du voll stillst ist es schwierig zu sagen, ob Sie tatsächlich genau die gleiche Menge jeden Tag zu sich nimmt. Außerdem kann es sein, dass durch einen Infekt oder ähnliches der Wert ansteigt, hier geht der Körper dann oft an das körpereigene Eiweiß und der [PHE](#)-Wert steigt dadurch. Bei zu wenig Eiweiß am Tag geht der Körper ebenso an die körpereigenen Eiweiße wodurch der Wert ebenfalls steigt. Auch benötigt der Körper in verschiedenen Phasen des Wachstums etc. unterschiedlich viel Eiweiß, sodass auch hierher Schwankungen kommen können. Du siehst also eine Schwankung zwischen 40-80 $\mu\text{mol/l}$ ist nicht unwahrscheinlich und ungewöhnlich.

Ein Wert von 290 $\mu\text{mol/l}$ nach der Geburt deutet für mich eher auf eine sehr milde Form hin, die meiner Meinung nach eine weitere Kontrolle aber nicht unbedingt eine Behandlung mit diätetischen Lebensmitteln mit sich bringt. Auch dass durch das Stillen bei der kleinen der Wert nicht signifikant gestiegen ist zeigt, dass es sich nicht um eine klassische sonder milde Form der PKU handelt.

Ich habe dir mal den Artikel der europäischen Leitlinien beigelegt in dem steht, dass bei Werten bis 360 $\mu\text{mol/l}$ nicht zwingend eine diätetische Behandlung notwendig ist. Leider ist der Artikel nur auf Englisch!



[Key European guidelines for the diagnosis and management of patients with phenylketonuria](#)

We developed European guidelines to optimise phenylketonuria (PKU) care. To develop the guidelines, we did a literature search, critical appraisal, and...

www.thelancet.com

Wichtig ist finde dass ihr das ganze weiter beobachtet. Versuche doch mal beim UKE (ist das Hamburg?) jemanden in der Stoffwechselambulanz zu erreichen. Die können dir bestimmt auch telefonisch einige Fragen beantworten oder du kommst an einen früheren Termin wenn du Ihnen deine Sorgen mitteilst.

Meine Werte liegen in der Regel übrigens zwischen 140µmol/l und 260 µmol/l und das bei einer strengen eiweißarmen Diät. Diese Werte könnte ich ohne die eiweißarmen Lebensmittel nicht erreichen könnte. Außer meiner Einschränkung beim Essen, der Einnahme der [Aminosäuremischung](#) und der regelmäßigen Blutabnahme führe ich aber ein ganz normales Leben. Ich habe einen Beruf erlernt, bin verheiratet und gehe auch gerne mit Freunden Essen, auch wenn das immer vorher einen Blick auf die Speisekarte benötigt, ist das meistens kein Problem mehr heutzutage!

Ich hoffe ich konnte dir ein bisschen helfen! Bei Fragen schreib mich gerne an, ich versuche gerne weiterzuhelfen!

Herzliche Grüße

Verena

(verena.naunheim@dig-pku.de)