

Auffälliges Neugeborenen Screening // PKU

Beitrag von „Franzimarie85“ vom 8. März 2023, 14:05

Liebe Verena,

ganz herzlichen Dank für deine ausführliche und sehr hilfreiche Antwort und die lieben Wünsche!

Der erste Schock ist erst einmal überwunden. Man liest ja meist im Internet sehr viele Horror Geschichten - deshalb hat mir deine Lebensgeschichte sehr viel Mut gemacht. Ich ziehe meinen Hut vor euch, die so viel Disziplin aufwenden und sich durch eine solche Diagnose nicht die Lebensfreude nehmen lassen!

Wir haben Mitte März nun nochmal einen Termin bei der Stoffwechselambulanz im UKE (ja ist in Hamburg) und dann wird auch nochmal Blut abgenommen für einen Gentest in Heidelberg.

Ich hatte schon große Angst sie weiter zu stillen aber meine Kinderärztin meinte, dass das stillen bei dem Wert kein Problem sei. Man hat halt immer das Gefühl man vergiftet sie regelrecht aber ich hab es nun so verstanden, dass sie halt [Phe](#) abbauen kann, nur nicht in hohem Maße und sie später halt darauf achten muss, nicht zu viel Eiweiß zu sich zu nehmen.

Wie ist es denn wenn PKU Betroffene, deren PAH komplett funktionionslos ist und mal zu viel [Phe](#) zu sich nehmen? Ist dann direkt mit Schädigungen und Unwohlsein zu rechnen oder ist es halt nur über einen längeren Zeitraum schädlich? Was passiert wenn der Wert mal zu hoch ist?

Deine Werte sind ja super - das erfordert ja unglaublich viel Disziplin! Wie gesagt, Hut ab! Besonders schön ist es zu lesen, dass trotz der Einschränkung ein nahezu normales Leben möglich ist. Ich hoffe ich kann meiner kleinen Emilia - sollte es nötig sein - möglichst gut vermitteln kann, sich eiweißarm zu ernähren und sie keine Einbußen in ihrer Lebensfreude hat.

Ich halte euch hier mal auf dem Laufenden, vielleicht hilft es ja auch anderen Mamis die zunächst mit einer solchen Diagnose völlig überfordert sind.

Liebe Grüße aus dem Norden,

Franzi und Emmi