

Mild PKU

Post by "LUKSAP" of Apr 28th 2021, 4:27 pm

Guten Tag

Ich wollte mal eine Frage stellen weiss aber dass vielleicht schwierig wird diese zu beantworten. Unser Kind hat auch eine PKU Diagnose erhalten. Nach dem 6. Tag gingen wir ins Spital und da hat man weitere Messungen gemacht. Der höchst gemessene Wert lag bei 575 mmol/l. Nun mischen wir die Milch und wir haben Werte so zwischen 130 bis 230 mmol/l. Meine Frage ist. Wenn das Kind jetzt z.B. 300 mg [Phe](#)/Tag verträgt, sind es später mehr oder weniger denn man liest verschiedenes? Und die zweite Frage ist, kann es sein dass er auch in kleinen Mengen normale Teigwaren und Brot essen kann? Natürlich im Mass. Oder generell, kann man anhand von solchen Werten vielleicht voraussagen wie die Restaktivität des Enzyms wohl sein wird und wie streng die Diät wirklich sein muss.

PS: Fakt ist bis zum 6. Tag Tag ins Spital hat der kleine ziemlich viel und regelmässig getrunken und das ab dem 1. Tag.

Vielen vielen Dank

Post by "Subsurvive" of May 1st 2021, 12:59 pm

Hallo,

Erst einmal Glückwunsch zum Kind.

Also der Höchstwert klingt ja schon nach einer milden PKU.

Das würde ich mal von ausgehen, dass es mehr werden als 300 [Phe](#) am Tag (da schon viele klassische PKUler mehr als 300mg [Phe](#) vertragen)

In kleinen Mengen und als Ausnahme ist normales Brot und normale Teigwaren auf alle Fälle drinnen. (hab ich selbst bei klassischer PKU manchmal)

Hunger haben wir alle, also hat das Trinkverhalten jetzt wenig Aussage bzgl. PKU.

Die Phenylalaninwerte im Blut geben schon Rückschluss auf die Form und Ausprägung der PKU, es sollte aber auch theoretisch eine Mutationsbestimmung gemacht werden, die liefert genauere und sicherere Ergebnisse.

Viele Grüße

Maria Hiendl

Post by “Verena Naunheim” of May 1st 2021, 2:22 pm

Hallo Luksap,

ich kann da Maria nur zustimmen, wenn die Werte bei allen Tests nicht höher wie 575 mmol/l waren klingt das nach einer milden Form der PKU und es ist zu erwarten, dass die Toleranz noch steigt.

Ich habe die Fragen mal an unseren Wissenschaftlichen Beirat weiter geleitet, sobald ich eine Antwort habe werde ich mit damit hier nochmal melden!

Herzliche Grüße

Verena Naunheim

Post by “Verena Naunheim” of May 3rd 2021, 4:28 pm

Hallo Luksap,

ich habe folgende Antwort auf Ihre Fragen von unserer Wissenschaftlichen Beiräten (Diätassistentin) bekommen, ich hoffe dass hilft Ihnen weiter:

Interessant wäre, ob ein BH4Test gemacht worden ist und wie darunter der [PHE](#)-Wert verlaufen ist.

Nach jetzigen Beschreibungen scheint eine phenylalaninarme Diät erforderlich zu sein, weil damit die [PHE](#)-Werte im guten Zielbereich liegen. Eine stabile [PHE](#)-Zufuhr bzw. einen täglich gleichen [PHE](#)-Bedarf des Körpers gibt es nicht. Je nach Bedarf (Wachstumsphase, körperliche Aktivität) wird mal mehr oder weniger benötigt und das erklärt dann auch die Schwankungen beim Testen. Eine Vorhersage zum Verzehr von normalen Brot und Teigwaren könnte ich nicht machen. Das muss dann die Zeit und Erfahrung mit den [PHE](#)-Werten zeigen. Vielleicht ist es unter Gabe von Kuvan (BH4) möglich. Abwarten! Es empfiehlt sich die Diät in konsequenter [phe](#)-armer Lebensmittelauswahl zu beginnen, später kann man immer noch lockern, wenn es die [PHE](#)-Werte erlauben. Die Berechnung der [PHE](#)-Zufuhr und damit das erforderliche Abwiegen der Lebensmittel halte ich für sehr einschneidend in der Ess-Erziehung und nach meinen Erfahrungen für überflüssig. Innerhalb der geeigneten Lebensmittelauswahl sollten die Mahlzeiten zusammengestellt werden und das Kind entscheidet dann, wieviel es davon essen möchte. Vielleicht muss es kleine Regeln geben, z.B. dass Kartoffeln oder normaler Reis nur 3-4 mal in der Woche möglich sind, damit die [PHE](#)-Werte im Zielbereich liegen. Aber das sind Themen, die in der weiteren Betreuung des Stoffwechselteams und der Diätassistentin behandelt werden. Durch eine genetische Untersuchung könnte man schauen, ob die Mutation evtl. auf BH4 anspricht.

Viele Grüße

Verena Naunheim

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.

Post by “Verena Naunheim” of Jun 16th 2021, 12:50 pm

Hallo Armend,

es gibt momentan viele Forschungsprojekte bezgl. der PKU. Da wird sich definitiv in den kommenden Jahren noch etwas tun. was die Behandlung der PKU betrifft. Vor allem in den USA gibt es sehr viele Forschungsprojekte auch zum Thema Gentherapie.

Über die aktuellen Forschungsergebnisse, wenn es was neues gibt wird auf unseren Treffen, den Mitgliederversammlungen, der Vereinszeitschrift und auch auf der Homepage berichtet!

Viele Grüße

Verena