



PHEline

Sonderausgabe

Zeitschrift der DIG PKU

Persönliche Erinnerungen an eine bedeutsame Zeit

Es gibt viele wissenschaftliche Abhandlungen und objektive Dokumentationen über die Geschichte der Phenylketonurie und ihrer Behandlung.

Diese Sonderausgabe der PHEline ist anders: Frau Dr. Ursula Wachtel schildert in diesem Heft ihre ganz persönlichen Erinnerungen an die industrielle Entwicklung der Aminosäuremischungen, an der sie maßgeblich beteiligt war. Sie lässt uns an ihren Gedanken und an einigen Anekdoten aus ihrem bewegten Berufsleben teilhaben.

von Dr. Ursula Wachtel

Die kleinen Geschichten „hinter den Kulissen“ lassen eine Zeit lebendig werden, in der die PKU-Diät zum Teil noch sehr kritisch betrachtet wurde. Sie helfen uns zu verstehen, welche Schwierigkeiten überwunden werden mussten, um aus der Behandlung der kleinen Sheila Jones durch Prof. Bickel, Prof. Gerrard und Prof. Hickmans eine für viele Patienten alltagstaugliche Therapie zu machen.

Mit einem Geleitwort von
Dr. Beate Szczerbak

Mit einer wissenschaftlichen Einordnung von
Prof. Dr. Friedrich Trefz

Editorial



Gott hat der Hoffnung einen Bruder gegeben. Er heißt Erinnerung. Michelangelo (1475 - 1564)

Die Zukunft der Phenylketonurie und verwandter Eiweißstoffwechselstörungen hängt vielleicht viel mehr als wir denken von der Frage ab, ob wir aus der Vergangenheit lernen und die richtigen Schlüsse für neue Entwicklungen ziehen können. In diesem Sinne verdient die Erinnerung an die Anfänge der Behandlung von Patienten mit Phenylketonurie nicht weniger Aufmerksamkeit als beispielsweise die aktuellen Forschungsprojekte zur Entwicklung neuer Therapie-Optionen.

Biographische Erinnerungen sind dabei besonders wertvoll. Sie erlauben uns einen Perspektiv-Wechsel und einen persönlichen Einblick in Situationen und Umstände, die Entwicklungen möglich gemacht, beeinflusst und geprägt haben. Sie helfen, Ereignisse zu verstehen, und machen aus ihrer chronologischen Aneinanderreihung lebendige Geschichte. Sie geben der Vergangenheit eine Bedeutung.

Die DIG PKU hat es sich zur Aufgabe gemacht, diese kostbaren Erinnerungen zu sammeln, aufzuarbeiten, zu archivieren und der Öffentlichkeit zugänglich zu machen. Bei der ESPKU-Jahrestagung 2015 in Berlin haben wir uns die Geschichte der Phenylketonurie von den Kindern bzw. Enkeln von Prof. Følling, Prof. Bickel und Prof. Guthrie neu erzählen lassen. Auch für unseren Film über das Vermächtnis von Prof. Bickel anlässlich seines 100sten Geburtstages 2018 haben wir uns an Originalschauplätze begeben und mit Zeitzeugen unterhalten und so eine Brücke in die Zukunft der Stoffwechselmedizin gebaut.

In diesem Kontext steht auch die vorliegende Sonderausgabe unserer Vereinszeitschrift PHEline über die Entwicklung der Aminosäuremischungen zur Behandlung der Phenylketonurie. Frau Dr. Ursula Wachtel war an ihrer industriellen Entwicklung maßgeblich beteiligt. Sie erzählt uns diese Geschichte aus ihrer Perspektive neu und lässt uns mit persönlichen Erinnerungen und Anekdoten an einer spannenden Zeit teilhaben, die das Leben ungezählter Betroffener maßgeblich beeinflusst hat.

Ich wünsche Ihnen viel Spaß beim Lesen!

Tobias S. Hagedorn
PHEline-Redakteur

Grußwort

Am letzten Juni-Wochenende 2018 fanden die jährliche Mitgliedertagung der DIG PKU, ihre Gruppenleitertagung sowie eine akademische Festveranstaltung der Universität Heidelberg zu Ehren von Herrn Professor Horst Bickel statt, der dort seine letzten Berufsjahre als Direktor der Universitätskinderklinik verbrachte und in diesen Tagen 100 Jahre alt geworden wäre. Ehrengast dieser drei Veranstaltungen war Frau Dr. Ursula Wachtel, die über 20 Jahre mit Herrn Professor Bickel zusammengearbeitet hat.

Obwohl Frau Dr. Wachtel weit über 90 Jahre alt ist, hielt sie einen spannenden und gleichzeitig humorvollen Vortrag auf der Mitgliedertagung, nahm aktiv an der Podiumsdiskussion teil und begeisterte die Teilnehmer der Gruppenleitertagung mit ihren anregenden Diskussionsbeiträgen. Auf einer Stadtführung im Rahmen der Mitgliedertagung ließ die Chemikerin ihre profunden historischen Kenntnisse aufblitzen und konnte mit ihrem Wissen über Heidelberg sogar der Stadtführerin etwas beibringen. Für mich am Beeindruckendsten war aber ein gemeinsames Essen während der Gruppenleitertagung, auf dem uns Frau Dr. Wachtel faszinierende Einblicke in ihr Leben für die PKU gewährte. Hier entstand auch die Idee, diese nicht nur für Frau Dr. Wachtel wichtigen, sondern auch für die Behandlung der PKU bedeutenden Stationen und Momente ihres Lebens zu verschriftlichen.

Mit ihrem unermüdlichen, ihr gesamtes Berufsleben währenden Einsatz für die Entwicklung und Verbesserung von Aminosäuremischungen hat Frau Dr. Wachtel einen maßgeblichen Beitrag zu dem großen Erfolg der auch heute noch mit weitem Abstand am meisten angewandten Ernährungstherapie geleistet und dafür gesorgt, dass mittlerweile mehrere Generationen von PKU-Patienten und auch viele Betroffene verwandter Stoffwechselerkrankungen ein weitgehend normales Leben führen können. Damit nicht genug hat sich Frau Dr. Wachtel jahrzehntelang in den Vorständen der DIG PKU und ihres europäischen Dachverbandes, der ESPKU, engagiert.

Frau Dr. Wachtel ist Ehrenmitglied der DIG PKU und der ESPKU. Als Anerkennung ihrer Lebensleistung wurde ihr am 15.07.2005 in Wiesbaden das Bundesverdienstkreuz 1. Klasse des Verdienstordens der Bundesrepublik Deutschland und 2013 die Asbjørn-Følling-Memorial-Medaille verliehen.

Jetzt aber wünsche ich Ihnen viel Freude bei der Lektüre der Lebenserinnerungen dieser lebenslustigen, hochintelligenten und wohl bedeutendsten Frau in der Geschichte der PKU-Behandlung.

Andreas Waldenspuhl
1. Vorsitzender der DIG PKU



Geleitwort

Die Geschichte der PKU wurde im Wesentlichen von einzelnen sehr engagierten Menschen getrieben, wie z.B. Dr. Asbjørn Følling, Prof. Dr. med. Horst Bickel oder Prof. Dr. Robert Guthrie, die das Schicksal ihrer Patienten nicht hinnehmen wollten. Sie hatten den Mut und die Energie, genauer hinzuschauen und unermüdlich zu forschen. Alle drei engagierten sich über die Maße hinaus, um geistig behinderte Kinder nicht ihrem Schicksal zu überlassen. Dies war ein echtes Abenteuer, denn keiner von ihnen wusste: Wonach suchen wir eigentlich? Um wie viele Patienten handelt es sich? Und wie lange müsste man wie behandeln?

Auch in forschenden Unternehmen der Lebensmittelindustrie waren ambitionierte Menschen wegweisend, die Betroffenen helfen wollten. Prof. Bickel kannte aus einer anderen Zusammenarbeit die Naturwissenschaftlerin Frau Dr. Ursula Wachtel und konnte sie für sein „PKU-Projekt“ begeistern. Sie stand nun vor der großen Herausforderung, die Geschäftsführung von der Entwicklung eines PKU-Produktes zu überzeugen. Es ging um sehr wenige Patienten, zunächst Säuglinge und Kleinkinder, „neue“ Rohstoffe (Aminosäuren) und aufwändige Technologien. Es war eine Gleichung mit sehr vielen Unbekannten für das Unternehmen.

Letztlich ist es der Hartnäckigkeit von Frau Dr. Ursula Wachtel zu verdanken, dass unser Unternehmen als einziges in den ersten 30 Jahren der PKU-Behandlung diese Herausforderung in Europa angenommen hat.

Die sehr persönlichen Erinnerungen von Frau Dr. Wachtel veranschaulichen, mit welchen Schwierigkeiten sie zu kämpfen hatte und wie sie erfolgreich etliche Hindernisse gemeistert hat.

Dr. Beate Szczerbak

Director Metabolics & Ketogenics - Germany – Austria – Switzerland
Nutricia Advanced Medical Nutrition

Nutricia GmbH, Metabolics Expert Centre, Am Hauptbahnhof 18, 60329 Frankfurt am Main, Germany

Vorwort

In meinem Buch „Phenylketonurie“ habe ich die Entwicklung der Diagnostik und Behandlung der PKU mit einer phenylalaninarmen Diät unter ganz verschiedenen Aspekten mit ihren teilweise verschlungenen Wegen und wichtigen Ereignissen dargestellt. Viele Berufsgruppen waren daran beteiligt: Mediziner, Naturwissenschaftler, Ernährungswissenschaftler, Diätfachkräfte – um nur einige zu nennen.

Aber gegenwärtig erleben wir eine Zeit der Umbrüche: Neue Behandlungsmöglichkeiten werden diskutiert, befinden sich in klinischer Prüfung oder werden schon in der Praxis angewandt. Es bleibt abzuwarten, ob und welche der neuen Möglichkeiten sich durchsetzen werden.

Aus Anlass der akademischen Feier zum Gedenken an den 100sten Geburtstag von Prof. Bickel am 28. Juni 2018 in Heidelberg kreisten aber die Diskussionen verständlicherweise immer wieder um nunmehr 64 Jahre PKU Diät. Dabei erzählte ich kleine Geschichten, die sich im Laufe der Jahre, besonders während der Anfänge der Diät in Deutschland in den sechziger und siebziger Jahren, „hinter den Kulissen“ zugetragen hatten. Die Neuerungen in der Kinderheilkunde stießen am Anfang teilweise auf große Skepsis, ja sogar auf Ablehnung. Aber diese Ereignisse „hinter den Kulissen“ wurden als so interessant angesehen, dass ich seitens der DIG PKU gebeten wurde, sie aufzuzeichnen, um sie für die Zukunft zu bewahren.

Ich wünsche nicht nur viel Spaß beim Lesen, sondern ich wünsche mir insbesondere, dass wir Neuerungen auf allen Gebieten, mit denen wir gegenwärtig und sicher vermehrt in der Zukunft konfrontiert werden, unvoreingenommen und mit Mut und Zuversicht begegnen.



PKU – was ist denn das?

Mitte der sechziger Jahre besuchte ich die Universitäts-Kinderklinik in Marburg und traf zum ersten Mal Prof. Bickel, der dort als Oberarzt arbeitete. Und zum ersten Mal hörte ich die drei Buchstaben „PKU“.

Bis dahin hatte ich mich wissenschaftlich hauptsächlich mit Fett- und Kohlenhydratstoffwechsel befasst, sodass ich nichtsahnend vor Neuland stand. Prof. Bickel suchte ein Unternehmen, das ein phenylalaninfreies Rinderserumhydrolysat mit der Bezeichnung Albumaid XP aus England importieren und die deutschen PKU-Betroffenen regelmäßig versorgen könnte.

Mein Angebot, dass die Maizena Gesellschaft in Hamburg diese Aufgabe übernehmen könnte, stieß bei ihm zunächst auf Skepsis, denn er hatte bereits enttäuschende Erfahrungen gemacht. Kurze Zeit später traf ich ihn wieder bei einem internationalen Kongress im fernen Mexiko City und konnte ihm im Angesicht der mächtigen Kathedrale noch einmal versichern, dass mein Arbeitgeber bereit und in der Lage wäre, die geforderte Aufgabe zu übernehmen.

Es war an einem stürmischen und regnerischen Herbsttag 1967, als nach langwierigen Verhandlungen ein Vertrag zwischen der Maizena Gesellschaft in Hamburg und der Scientific Hospital Supplies (SHS) in Liverpool über Import und Vertrieb von Albumaid XP und anderen Spezialpräparaten geschlossen werden konnte.

Zwischenzeitlich hatte ich mich mit der PKU befasst und Kontakte zu den Universitätskinderkliniken in Hamburg und Heidelberg angebahnt, wo Prof. Bickel zwischenzeitlich Klinikdirektor geworden war. Außerdem waren Diätpläne nach englischem Vorbild ausgearbeitet worden.



*Prof. Dr. Horst Bickel
und Dr. Ursula Wachtel 1994*

Persönliche Erinnerungen

Die erste PKU-Diät

Heute kann sich niemand mehr eine Vorstellung davon machen, mit welchen bürokratischen Hürden der Import der Präparate belastet war: Es gab noch keine Europäische Union, es gab nicht einmal Zolltarife für diese Warengruppe. Zeitweise verwandelte sich mein Büro in eine „Nebenstelle“ der Zollbehörden im Hamburger Hafen, um immer neue Fragebögen und andere Formulare auszufüllen.

Schließlich war es soweit: Die betroffenen Familien konnten regelmäßig mit Albumaid XP versorgt werden. Außerdem mussten alle involvierten Personengruppen mit Informationen versorgt werden, die aber zunächst auf Grund des spärlichen Materials aus England erarbeitet werden mussten.

Und das Echo auf diese vielfältigen Bemühungen? Es war verheerend. Der penetrante Geruch und der schlechte Geschmack des Hydrolysats verursachten häufige Nahrungsverweigerungen und gelegentlich sogar Erbrechen. Da das Hydrolysat außerdem mit erheblichen Mengen Kohlenhydraten angereichert war, blieb kaum eine Möglichkeit der Aufnahme natürlicher Lebensmittel. Ärzte, Diätassistentinnen und besonders die Mütter standen ständig vor neuen Herausforderungen.

Als Folge davon stand der Vertrag mit SHS auf der Kippe, denn mein Arbeitgeber fürchtete wegen der vielen Beschwerden um seinen guten Ruf. Außerdem erwartete mein Arbeitgeber, dass ich in erster Linie allen Arbeiten nachzukommen hätte, die für dessen Interessen wichtig waren.



Maizena Albumaid XP
und P-AM

Ein Ausweg kündigt sich an

Eines Tages – es muss in der zweiten Hälfte der sechziger Jahre gewesen sein – kam ein Kollege in mein Büro, legte mir einen dicken Katalog auf den Tisch und meinte, „ob da was für mich drin ist“, denn ich würde mich doch mit so „seltsamen Sachen“ befassen. Als ich den Katalog durchsah, traute ich meinen Augen nicht: Es wurden große Mengen reiner Aminosäuren in der physiologischen L-Form angeboten, die bis dahin nur in ganz kleinen Mengen für besondere wissenschaftliche Zwecke zur Verfügung gestanden hatten.

Ein Gedanke schoss mir durch den Kopf: Warum sollte man mit aufwendigen technischen Verfahren eine Proteinquelle – sei es Rinderserum oder Casein – in ihre Grundbausteine, die Aminosäuren, aufspalten, wenn man die Grundbausteine gleich selbst verwenden könnte? Wäre das möglich? Ich erhielt die Erlaubnis, die benötigte Menge an Aminosäuren bestellen zu können.

Aber wie sollte die Mischung zusammengesetzt sein? Es gab kaum Analysen über die Aminosäurezusammensetzung gängiger Lebensmittel. Schließlich fand ich die Analyse von Frauenmilchprotein, also die Durchschnittsanalyse von vielen Milchproben einer größeren Zahl von Müttern. Da allgemein akzeptiert ist, dass Säuglinge mit der Milch einer ausreichend ernährten Mutter gut gedeihen, benutzte ich die Aminosäurezusammensetzung von Frauenmilchprotein als Grundlage zur Berechnung der Zusammensetzung einer phenylalanin-freien Aminosäuremischung. Aber es gab immerhin schon Referenzwerte für den Bedarf an Vitaminen, Mineralstoffen und Spurenelementen.

Und so entstand in einem mit bescheidenen Mitteln ausgestatteten Labor unter dem Dach eines Bürohauses in der Nähe vom Hamburger Hafen das erste Kilogramm einer phenylalanin-freien Aminosäuremischung, angereichert mit Vitaminen, Mineralstoffen und Spurenelementen. Zur Abkürzung nannte ich die Mischung „P-AM“.

Damit fuhr ich hoffnungsvoll nach Heidelberg und stieß zunächst auf Skepsis. Meine Argumente, die ich sorgfältig vorbereitet hatte, riefen teilweise Kopfschütteln hervor. Schließlich beendete Prof. Bickel die überaus lebhaft Diskussions und entschied, dass die Aminosäuren-

Persönliche Erinnerungen

mischung erprobt werden könnte, falls ein Kind unter schwerer Nahrungsverweigerung und eventuell auch Erbrechen leidet.

Als ich enttäuscht die Heimreise antrat, konnte ich noch nicht ahnen, welche Herausforderungen in kürzester Zeit auf uns zukommen würden. Es dauerte nur wenige Tage und ich wurde um Nachschub gebeten für einen Säugling mit Nahrungsverweigerung und schwerem Erbrechen. Dann ging es Schlag auf Schlag: Innerhalb von wenigen Wochen mussten 21 Kinder mit P-AM versorgt werden. Die Beschaffung und Verarbeitung der erforderlichen großen Mengen an Aminosäuren und Supplementen war eine logistische Herausforderung, desgleichen die finanzielle Investition. Nur auf Grund der Genehmigung der Geschäftsführung, die sich durch hohes soziales Verantwortungsbewusstsein und hanseatischen Weitblick auszeichnete, war es überhaupt möglich, diese Aufgaben zu bewältigen – zum Glück für alle PKU-Betroffenen.

Die klinischen Daten unter der PKU-Diät mit P-AM wurden an der Universitäts-Kinderklinik Heidelberg gesammelt. Aus Anlass des 12. Internationalen Kongresses für Pädiatrie im September 1971 in Wien trug Prof. Lutz die Behandlungsergebnisse vor. Am nächsten Morgen wurde der kleine Info-Stand der Maizena Gesellschaft in der Industrieausstellung regelrecht belagert. Die Behandlungsmöglichkeit der PKU mit einer phenylalaninfreien Aminosäuremischung begann bekannt zu werden.

Aber das bedeutete, die Diätpläne vollkommen umzustellen. Nun konnte die Energie- und Nährstoffzufuhr weitgehend durch eiweißarme natürliche Lebensmittel gedeckt werden. Es traten keine Nahrungsverweigerungen und Stoffwechsellentgleisungen mehr auf. Auch Mangelerscheinungen wurden nicht beobachtet.

Diät berechnen – aber wie?

Daten über die Zusammensetzung von Lebensmitteln waren gegen Ende der sechziger und Anfang der siebziger Jahre Mangelware. Es gab zwar ein Tabellenwerk aus Dortmund. Von einem der Verfasser, von Insidern „Papa Kraut“ genannt, kam „erste Hilfe“: Der Phenylalaningehalt könnte demnach vereinfacht mit 5% vom Eiweißgehalt eines Lebensmittels berechnet oder mit anderen „Umrechnungsfaktoren“ ermittelt werden. Beweise für diese „Hilfsgrößen“ gab es nicht.

Als wir die ersten Tabellen und Diätpläne auf dieser Berechnungsbasis veröffentlichten, hagelte es von allen Seiten Kritik. Aber mit qualifizierteren Informationen konnte uns auch niemand helfen. Die ersten genauen Phenylalaninanalysen kamen von unerwarteter Seite: Aus den Labors von Lebensmittelkonzernen, teilweise von Mitbewerbern meines Arbeitgebers.

Als Folge davon erhielt ich eines Tages einen Anruf, den obersten Boss eines Wettbewerbers aufzusuchen. Im obersten Stockwerk eines Bürogebäudes mit grandiosem Blick über den Hamburger Hafen wurde ich von ihm der Industriespionage verdächtigt. Ich war fassungslos. Was sollte man mit Phenylalaninwerten ausspionieren können? Ich erklärte ihm, warum und wozu diese Analysen so dringend gebraucht werden – und erhielt noch mehr Hilfe. Dennoch konnten verlässliche Nährwert-Tabellen zur Berechnung der PKU-Diät erst gegen Ende der siebziger Jahre veröffentlicht werden, die heute ständig ergänzt und auf dem neuesten Stand sind.

Dringend erwünscht: Eiweißarmes Brot

Es stellte sich auch sehr schnell heraus, dass dringend ein eiweißarmes Brot benötigt wird. Aber woher nehmen? Maisstärke als mögliche Grundlage war bei der Maizena Gesellschaft reichlich vorhanden. Als Ergebnis von vielen Versuchsreihen, oft genug verbunden mit



*Souci – Fachmann – Kraut
Nährwert-Tabellen (1962)*

Persönliche Erinnerungen



Die erste farbige Anzeige in einer PHEline (Nr. 7/1987) für damin Eiweißarm

immer neuen Enttäuschungen, entstand schließlich „damin eiweißarm“, das von den betroffenen Familien als große Erleichterung begrüßt wurde.

Doch eines Tages erschien ein Mitarbeiter der Lebensmittelüberwachung und überbrachte eine Strafanzeige mit Androhung erheblicher Strafen. Zur Begründung wurde angeführt, dass das in den Verkehr gebrachte „Brotpulver“ nicht genügend Eiweiß enthält, damit nicht dem Lebensmittelgesetz entspricht und deshalb eine Fälschung darstellt. Die Juristen der Rechtsabteilung waren nicht begeistert über die Unterstützung, die ich bei den vielen Verhandlungen benötigte, bis die zuständigen Behörden das eiweißarme „Brotpulver“ akzeptierten.

Es war ebenfalls Anfang der siebziger Jahre, als ich den Anruf eines Kollegen der englischen Schwestergesellschaft erhielt, der aus neuen technischen Entwicklungen über einige Oligosaccharide verfügte, die im Gegensatz zu Stärke wasserlöslich und im Gegensatz zu diversen Zuckern relativ geschmacks-neutral sein sollten. Ob ich damit etwas anfangen könnte? Ich konnte. Das Ergebnis war „Maltodextrin 19“.

Damit war ein Grundstein gelegt für die Entwicklung einer Vielzahl eiweißarmer Lebensmittel, die heute aus der PKU-Diät gar nicht mehr wegzudenken sind und die Durchführung der Diät erleichtern.

Sind noch andere Störungen des Aminosäurenstoffwechsels mit „maßgeschneiderten“ Mischungen behandelbar?

Die offensichtlich erfolgreiche Behandlungsmöglichkeit der PKU mit einer phenylalaninfreien Aminosäurenmischung ließ die Frage aufkommen, ob auch andere hereditäre Störungen des Aminosäurenstoffwechsels mit „maßgeschneiderten“ Mischungen behandelbar wären. Die Frage stellte sich schneller als erwartet.

Eines Tages meldete sich die Universitätskinderklinik in Freiburg wegen eines Neugeborenen mit Ahornsirupkrankheit. Das kleine Labor unter dem Dach erlebte eine neue Premiere, die erste Leucin-, Isoleucin- und Valinfreie Aminosäurenmischung. Noch mit dem Nachtzug fuhr ich nach Freiburg, wo ich schon in aller Frühe in der damals noch vorhandenen Milchküche erwartet wurde. Während der Zubereitung der Flaschennahrung kam erregt eine Schwester in die Milchküche: Das Neugeborene hatte wenige Minuten vorher sein kleines, kurzes Leben ausgehaucht. Aber dieses bewegende Ereignis hielt die allgemeine Entwicklung nicht auf. Im Laufe der Jahre konnten weitere „maßgeschneiderte“ Aminosäurenmischungen entwickelt werden und trugen teilweise zu einer erfolgreichen Behandlung seltener Störungen bei.

Die schwierigen Probleme der rechtlichen Einordnung einer neuen Präparategruppe

Ein Damoklesschwert hing über den weiteren Entwicklungsmöglichkeiten dieser neuen Präparategruppe: Wie waren sie rechtlich einzuordnen? Waren es Arzneimittel oder nicht? Und wie stand es um die Erstattung durch die Krankenkassen? Fragen über Fragen.

Die zuständigen Behörden standen vor einem Dilemma: Einerseits sollten die Aminosäurenmischungen hochwertige Nahrungsproteine ersetzen, andererseits fehlten aber, bedingt durch die spezifische Stoffwechselstörung, einzelne als „unentbehrlich“ eingestufte Aminosäuren.

Persönliche Erinnerungen

Zunächst kam mir ein Zufall zu Hilfe: Ich hatte die damalige Gesundheitsministerin Frau Käte Strobel kennengelernt und bemerkt, dass sich an ihrem Kleid Fäden am Reißverschluss gelöst hatten. In einer Damentoilette konnte ich den Schaden beheben, wofür Frau Strobel sehr dankbar war und mir spontan Hilfe anbot, falls es bei Säuglingsnahrungen oder Stoffwechselpräparaten Probleme gibt. Das ließ ich mir nicht zweimal sagen und berichtete ihr von den Problemen der rechtlichen Einordnung der Stoffwechselpräparate. Kurze Zeit später erhielt ich tatsächlich eine Einladung nach Bonn in das damals recht bescheidene Gesundheitsministerium zu einer Besprechung mit der Ministerin und einigen Referenten. Was so hoffnungsvoll begonnen hatte, endete mit einer bitteren Enttäuschung: Eine rechtliche Einordnung als Arzneimittel erwies sich als nicht möglich, weil die zu erwartenden Definitionen eines europäischen Arzneimittelgesetzes dem entgegenstanden.

Die Entscheidung lag nun wieder beim damaligen Bundesgesundheitsamt in Berlin als Fachinstitution und „verlängerter Arm“ des Ministeriums in Bonn. Die dortigen Justiziere neigten dazu, diese neue Präparategruppe als Lebensmittel einzustufen. Das war unter keinen Umständen zu akzeptieren. Bei einer Besprechung im Sommer 1975 stellte ich den Teilnehmern kleine Gläser mit P-AM auf den Tisch und bat um Verkostung. Ich selbst verzehrte mit großem Genuss eine frische Schrippe mit Leberwurst. Als Ergebnis dieser drastischen Maßnahme konnten die Stoffwechselpräparate über eine Ausnahmegenehmigung nach dem Lebensmittel- und Bedarfsgegenstände-gesetz in Verkehr gebracht werden, bevor sie einige Jahre später als „Diätetische Lebensmittel“ eingestuft wurden. Das Problem der Erstattung durch die Krankenkassen war damit nicht gelöst; sondern es gab nur neue Schwierigkeiten.

Neue Entwicklungen bahnen sich an

Beim Besuch von ernährungswissenschaftlichen Kongressen hatte ich von den Bemühungen erfahren, die Referenzwerte für die Nährstoffzufuhr, insbesondere an Vitaminen, Mineralstoffen und Spurenelementen, besser an den altersgemäßen Bedarf anzupassen, so dass sich daraus auch neue Denkanstöße für die Anreicherung der Stoffwechselpräparate mit diesen Nährstoffen ergaben.

Mein Umzug Ende 1978 von Hamburg nach Bad Homburg ermöglichte es nun, bei der Milupa AG in Friedrichsdorf diese neuen Entwicklungen zu realisieren und damit einen wesentlichen Schritt für eine verbesserte Behandlung der Aminosäuren-Stoffwechselstörungen zu vollziehen: die Anpassung der Vitamin-, Mineralstoff- und Spurenelementzufuhr an das Lebensalter unter Berücksichtigung der neuesten Daten der Ernährungswissenschaft. Es zeigte sich bald, dass nicht nur zwei, sondern drei altersmäßig unterteilte Präparate erforderlich waren. Auch die Aminosäuren-Zusammensetzung der Präparate konnte unter Berücksichtigung neuer klinischer Daten optimiert werden. Außerdem führte die sog. „Perlierung“, ein eigenes Verfahren von Milupa, zur Verbesserung von Löslichkeit und Geschmack der Aminosäuremischungen.

Die Reaktionen auf diese Neuerungen überraschten mich nicht: allgemeine Skepsis. War das wirklich notwendig? Würde das nicht zu allgemeiner Verunsicherung bei der praktischen Durchführung der Diät führen? Aber mit zahlreichen Modellrechnungen ließ sich nachweisen, dass sich als Folge der altersmäßigen Unterteilung Über- bzw. Unterdosierungen der einzelnen Nährstoffe sowie Imbalancen in der Zufuhr vermeiden ließen. Die altersmäßige Unterteilung der Stoffwechselpräparate setzte sich durch. Schließlich übernahmen sogar die zuständigen Behörden diese Neuerung in die Verordnung über diätetische Lebensmittel.



Gelände der Milupa AG
in Friedrichsdorf

milupa

Zur diätetischen Behandlung
der Phenylketonurie
bei Jugendlichen
und Schwangeren



Rückfragen bitte richten an:
Milupa AG, D-6382 Friedrichsdorf/TS,
Abt. Spezialnahrung zur Ernährungsbehandlung
Telefon 069 72/7305 07

Neue Entwicklungen:
Alters- und bedarfsgerechte
Aminosäuremischungen
Anzeige aus der PHEline
Nr. 3/1984

Persönliche Erinnerungen

Manchmal dauert es etwas länger

Aber neue Erkenntnisse kamen nicht immer überall an. Ich erinnere mich an einen besonders unangenehmen Zwischenfall mit einem Anrufer aus Rheinland-Pfalz. Er drohte mir an, mich zu verklagen, weil ich behaupten würde, mit einer Diät Schwachsinn heilen zu können. Was war geschehen? Für einen elf-jährigen Jungen mit spätentdeckter PKU, der endlich eine gute Betreuung gefunden hatte, sollten Rezepte für P-AM ausgestellt werden. Das wurde als Schwindel eingestuft, der umgehend bestraft werden müsste. Ich bat den aufgebrauchten Anrufer um Kontaktaufnahme mit Prof. Bickel. Er rief noch am gleichen Tag an und erzählte mir, dass der aufgebrauchte Anrufer ihn ebenfalls verklagen wollte. Aber dieses unerfreuliche Erlebnis blieb ohne Folgen und für das Kind wurde alles auf einem anderen Weg geregelt.

Eine neue Herausforderung: Maternale PKU

Dieses unerfreuliche Ereignis hatte ich noch im Ohr, als ein Bericht aus den USA über maternale PKU große Verunsicherung in mir auslöste. Bis dahin waren unsere Bemühungen ganz darauf ausgerichtet, die in Behandlung befindlichen PKU-Betroffenen bestmöglich zu versorgen. Ich war dankbar für meine Mitarbeit bei der DIG PKU mit Frau Dr. Denk und Herrn Scholl, die mir die Redaktion der PHELINE anvertraut hatten, als Herr Rohr seine erfolgreiche Tätigkeit nicht mehr fortsetzen konnte. Es war immer unser Bestreben, den Betroffenen und ihren Familien gesichertes Wissen und fundierte Ratschläge zu übermitteln.

Nun ging es plötzlich um die maternale PKU, also eine Stoffwechselstörung der nächsten Generation. Diese konnte ich dann im Jahr 2000 persönlich kennenlernen, nämlich die kleine Tochter Carolin der Familie Hagedorn. Das zerstreute meine Bedenken, die aus zahlreichen ungelösten Fragen der Ernährung während der Schwangerschaft resultierten, und zeigte, dass eine erfolgreiche Diät während einer Schwangerschaft mit PKU durchaus möglich war.

Ein Dankeschön

Die PKU begleitet nun mein Leben seit mehr als fünfzig Jahren. Wie hätte ich das Mitte der sechziger Jahre ahnen sollen, als alles begann? Viele Menschen haben mich auf diesem langen Weg begleitet, viele Einzelschicksale von Betroffenen und ihren Familien bewegen mich bis heute. Ohne ständige Motivation und Unterstützung, oft gepaart mit sachlicher Kritik, wären die unbestreitbar erzielten Erfolge nicht möglich gewesen. Mein tief empfundener Dank geht an die vielen Menschen, die diesen Weg mit mir zusammen gegangen sind. In meinem „Unruhestand“ war es mir vergönnt, einen kleinen Teil meines Dankes durch meine jahrelange Tätigkeit für die DIG PKU und die ES.PKU zurückgeben zu können.

Die Erinnerung an Prof. Dr. med. Horst Bickel, mit dessen Mut und Weitsicht die bis heute andauernde Entwicklung auf dem Gebiet der angeborenen Stoffwechselstörungen begann, gilt es auch in Zukunft wachzuhalten.



Am 1. Oktober 2005 erhielt
Frau Dr. Wachtel
für Ihr Lebenswerk
das Bundesverdienstkreuz

Wissenschaftliche Einordnung

Danke Frau Dr. Wachtel für diese persönliche Dokumentation! Ich hatte das Glück als Assistent 1972 an der Kinderklinik in Heidelberg meine Ausbildung beginnen zu dürfen. Zunächst war ich im Stoffwechsellabor unter der Leitung von Prof. Lutz und Prof. Kochen aktiv und lernte moderne Analysemethoden kennen. Wie wichtig fundierte biochemische und klinische Daten waren und sind, haben Sie, Frau Dr. Wachtel, im Rückblick hervorragend dargestellt. Medikament oder Nahrungsmittel? Diese Frage beschäftigt bis heute die Rechtsprechung. Im Sinne des Arzneimittelgesetzes sicher kein Medikament. Einerseits ganz gut, denn das erspart(e) Zulassungsstudien, die extrem teuer und aufwendig wären. Andererseits aber auch nicht so gut, da Nahrungs(ergänzungs)mittel erst einmal nicht von der Kasse bezahlt werden. Gute Studien über die Wirksamkeit der von Prof. Bickel entwickelten und von Ihnen ganz maßgeblich realisierten diätetischen Behandlung waren erst einmal nicht gefordert. Es war ein „Glücksfall“ (Prof. Richard Koch, Los Angeles), dass die Wirksamkeit der phenylalaninarmen Diät zur Verhinderung einer Hirnschädigung seinerzeit angezweifelt wurde. Das schaffte die Grundlage für das Einwerben von Forschungsgeldern für Langzeitstudien in USA und später auch in Deutschland. Bis heute sind die Daten dieser multizentrischen Studien hervorragende Quellen für neue wissenschaftliche Fragestellungen. Damit wurden auch die von Ihnen ganz wesentlich mitentwickelten Präparate in wissenschaftlichen Studien geprüft. Die Qualität dieser Studien entspricht heutigen Standards, wie sie auch in der pharmazeutischen Industrie verwendet werden. Bis heute sind leider immer noch Fragen wie Phenylalanin-Zielwerte in verschiedenen Altersgruppen auch zum Leidwesen der Patienten international sehr uneinheitlich.

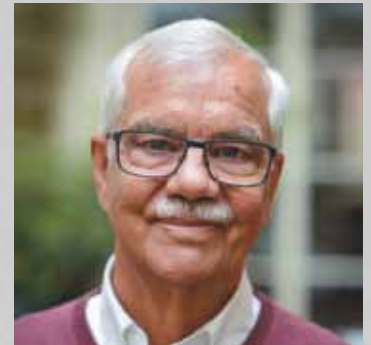
Am besten gelöst ist die auch von Ihnen mit initiierte Behandlung der maternalen Phenylketonurie. „Warum sollen Frauen mit PKU ein Kind bekommen“, fragte mich ein Kollege, als wir uns 1983 in einem internationalen multizentrischen Projekt mit der Behandlungsmöglichkeit dieser „neuen“ Erkrankung befassten. Die Ergebnisse unserer Studie waren eindeutig: eine gute diätetische phenylalaninarme Behandlung vor Konzeption und während der Schwangerschaft ist die Grundlage für die Geburt eines gesunden Kindes einer Frau mit Phenylketonurie. Eine Frau mit PKU soll wie jede andere entscheiden, ob sie ein Kind möchte oder nicht.

Liebe Frau Wachtel, Sie waren immer offen, neugierig und interessiert für eine Verbesserung der Behandlung der PKU, wie Sie gleich am Anfang schreiben. In den letzten Jahren wurden neue medikamentöse Therapien für die PKU zugelassen. Ich bin überzeugt, dass diese Behandlungen die diätetische Behandlung nicht überflüssig machen, sondern ergänzen werden. Und jeder Patient, alle Eltern betroffener Kinder sollen mitentscheiden, welche Therapie für sie, das Kind und auch die Familie die Beste ist.

Ein Patient möchte vom Arzt geheilt, nicht nur behandelt werden. Ob das die sicher nicht mehr allzu fern liegende Gentherapie auch für die PKU ermöglicht? Ich glaube, Sie sind mit mir einer Meinung, dass eine solche „Heilung“ besonders mit einer solchen Methode wissenschaftlich sehr gut vorbereitet sein sollte und wie bei der diätetischen Behandlung eine langfristige, wissenschaftliche Begleitung erforderlich macht.

Danke, dass Sie uns hierfür den Anfang dieses Weges dargestellt haben!

Prof. Dr. Friedrich Trefz





DIG PKU e.V.



www.dig-pku.de



Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen e.V. - (DIG PKU)

Wer ist die DIG PKU?

Die DIG PKU ist

- ✓ eine Selbsthilfeorganisation, die die Interessen der Kinder und ihrer Eltern sowie der Jugendlichen und Erwachsenen mit Phenylketonurie oder verwandten angeborenen Stoffwechselstörungen vertritt,
- ✓ als gemeinnütziger Verein anerkannt,
- ✓ Mitglied der „Bundesarbeitsgemeinschaft BAG Selbsthilfe e.V.“
- ✓ Mitglied der „Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. (ACHSE)“
- ✓ Mitglied der „European Society for Phenylketonuria and Allied Disorders treated like Phenylketonuria (ESPKU)“
- ✓ Mitglied der „European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS)“
- ✓ Mitglied vieler weiterer Fachverbände und Interessengemeinschaften

Was macht die DIG PKU?

Die DIG PKU unterstützt ihre Mitglieder durch

- ✓ Vertretung der Interessen aller betroffenen Patienten und ihrer Angehörigen gegenüber Politik und Gesellschaft
- ✓ Mitarbeit in Fachgremien und Ausschüssen
- ✓ Informationen über neueste Entwicklung in der Rechts- und Sozialpolitik sowie über Medizin und Ernährung bei PKU und verwandten angeborenen Stoffwechselstörungen durch die Vereinszeitschrift PHEline und durch elektronische Medien
- ✓ Beistand in Rechtsfragen
- ✓ Informationen über Spezialpräparate und eiweißarme Lebensmittel für die jeweiligen Diäten
- ✓ Mitgliederversammlungen mit Vorträgen und Arbeitskreisen
- ✓ Regionalgruppentreffen mit Vorträgen sowie Koch- und Backkursen unter fachkundiger Leitung
- ✓ Fachgruppentreffen für die Betroffenen verwandter angeborener Stoffwechselstörungen
- ✓ Seminare für Familien mit betroffenen Kindern bis zum Alter von 8 Jahren
- ✓ Seminare für Kinder und jugendliche Betroffene im Alter von 8 bis 16 Jahren
- ✓ Seminare für erwachsene Betroffene ab 16 Jahre
- ✓ Seminare für spät diagnostizierte Patienten, ihre Familienangehörigen und Pfleger
- ✓ Unterstützung durch Kontaktaufnahme zwischen Jugendlichen und Erwachsenen mit PKU und verwandten angeborenen Stoffwechselstörungen
- ✓ Informationen zu maternaler PKU

Wie können Sie die DIG PKU erreichen?

Weitere Informationen von der DIG PKU sind erhältlich:

- ✓ über unsere Geschäftsstelle:
DIG PKU e.V., Hansjörg Schmidt
Narzissenstraße 25, 90768 Fürth
Telefon 0911-9791034, E-Mail: schmidt@dig-pku.de
- ✓ über die Homepage der DIG PKU www.dig-pku.de
- ✓ über Facebook: www.facebook.com/digpku/

Es lohnt sich für alle Betroffenen, bei uns Mitglied zu werden!

Bitte nehmen Sie mit uns Kontakt auf, wir freuen uns auf Sie!

Bankverbindung:

Sparkasse Wetzlar, IBAN: DE64 5155 0035 0002 0047 45; BIC: HELADEF1WET