

„50 Jahre VDD“
Jubiläums – Kongress 2007
in Kooperation mit dem
Bundesverband Deutscher Ernährungsmediziner (BDEM) e. V.
und dem
Verband der Oecotrophologen (VDO_E) e. V.
vom 19. bis 21. April
CongressPark Wolfsburg

PÄDIATRISCHE DIÄTETIK IM WANDEL DER LETZTEN 50 JAHRE

Angeborene Eiweißstoffwechselstörungen – es begann mit der PKU

Josef Weglage, Prof. Dr. Dr. med., Goldstraße 41, 48147 Münster

Die Phenylketonurie (PKU) gilt heute als eine der Erfolgsgeschichten der Pädiatrie. 1934 entdeckte I. Foelling bei zwei schwer entwicklungsretardierten Geschwistern die Phenylketonurie. Es wurde erstmals deutlich, dass eine angeborene „genetische“ Erkrankung auf eine autosomal-rezessiv erbliche Stoffwechselstörung zurückzuführen ist.

In den 1950ern konnte gezeigt werden, dass der Phenylketonurie eine verminderte Aktivität der Phenylalaninhydroxylase in der Leber zugrunde liegt.

1954 „entdeckten“ H. Bickel und Kollegen die Diät. Sie wiesen den Weg zu der Erkenntnis, dass mit einer frühzeitig nach der Geburt eingeleiteten, streng phenylalaninarmen Diät (mit Substitution eines phenylalaninfreien Aminosäuregemisches) eine Entwicklungsretardierung sicher vermieden werden kann und sich die Patienten weitestgehend normal entwickeln.

In den 1960ern entwickelte R. Guthrie dann einen einfachen Labortest zur Bestimmung von Phenylalanin („Guthrie-Test“), der die Grundlage für ein generelles Screening-Programm bei Neugeborenen darstellte und die biochemische Erfolgskontrolle der Diätführung ermöglichte.

In den 1970ern und 1980ern wurde die große genetische Heterogenität des Phenylalaninhydroxylase-Gens beschrieben (inzwischen sind ca. 500 verschiedene Mutationen beschrieben). Die klinische Einteilung in „schwere“, „moderate“ und „leichte“ Hyperphenylalaninämie ist eine willkürliche diagnostische Vereinfachung.

Die PKU wurde zu einer Modellerkrankung, die zeigte, dass ursprünglich als unbehandelbar erachtete „genetische Erkrankungen“ mit Erfolg behandelt werden können. Inzwischen hat sich das Angebot an phenylalaninfreien Aminosäuremischungen und phenylalaninarmen Nahrungsmitteln so verfeinert, dass PKU-Patienten heute ein weitgehend normales Leben führen können.

Trotz allem sind aber auch heute noch viele Fragen offen. Eine ultimative Gen-Therapie steht bis heute für die Patienten nicht zur Verfügung. Auch die Frage, wie lange und wie streng die phenylalaninarme Diät geführt werden muss/sollte, ist letztlich nicht beantwortet. Die Tendenz geht weltweit zu einer lebenslangen Diätführung. Es gibt Hinweise darauf, dass es eine interindividuell unterschiedliche Vulnerabilität der Patienten gegenüber erhöhten Phenylalaninspiegeln im Blut gibt. Genaues ist aber noch nicht bekannt. Auch über mögliche Langzeitfolgen der Diätführung ist wenig bekannt.

