

Identifizierung von PKU-Betroffenen mit Jahrgang vor 1971 und deren Behandlungsstatus in Zürcher Pflegeinstitutionen

Jasmine Zwahlen

Studiengang Ernährung und Diätetik (Bsc), ERB12

Einleitung

Die Phenylketonurie (PKU) ist eine vererbte Stoffwechselstörung, welche durch den Mangel des Enzyms Phenylalaninhydroxylase verursacht wird [1]. Diese Störung führt zu einem erhöhten Phenylalaninspiegel im Blut und im Gewebe [2]. Unbehandelt führt die PKU zu irreversiblen Hirnschädigungen und milden bis schweren geistigen Behinderungen. Bedingt durch Phenylketonkörper im Gewebe und Urin kann zudem ein mäuseartiger Körpergeruch entstehen [2] [3] [4]. Durch Einhaltung einer Phenylalanin-armen Diät können die Folgen verringert respektive verhindert werden [3]. Ausländische Studien belegen, dass die Einführung einer Diät das Verhalten bei spät Diagnostizierten verbessert und die Lebensqualität gesteigert werden kann [1]. Für die Schweiz liegen noch keine entsprechenden Studien vor.

Fragestellung

Wie gehen Zürcher Pflegeinstitutionen mit der Krankheit PKU und möglichen Betroffenen, spät oder nicht diagnostiziert, um und wie werden die Betroffenen diätetisch behandelt?

Methodik

Instrument: Online-Fragebogen, 18 Fragen
Stichprobe: Fachpersonen aus Zürcher Pflegeinstitutionen (n = 154) Stadt und Agglomeration, ≥ 40 Betten
Erhebung: April bis Ende Mai 2015
Auswertung: Deskriptiv, Programm Excel

Ergebnisse

Es wurden 54 Fragebogen ausgewertet, dies ergibt eine Rücklaufquote von 35.1%.

Bekanntheit des Krankheitsbildes PKU:

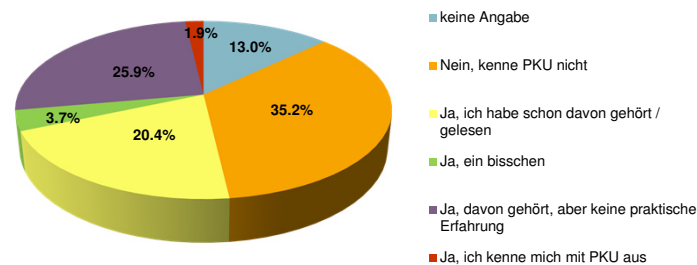


Abbildung 1: Ist den teilnehmenden Institutionen das Krankheitsbild PKU bekannt? (n= 54, [5])

Schlussfolgerung

Die Ergebnisse haben aufgezeigt, dass in den Zürcher Institutionen Wissensbedarf über das Krankheitsbild PKU, dessen diätetische Massnahmen und der positiven Wirkung der Diät besteht. Eine erste Sensibilisierung der Institutionen konnte mit der Umfrage wahrscheinlich erreicht werden, da einige mehr Informationen wünschen. Ernährungsberatende sollten eine zentrale Rolle bei der Ausarbeitung von Diäten und Informationsvermittlung innehaben. Forschungsbedarf besteht in der Schweiz darin, dass alle spät oder nicht diagnostizierten PKU-Betroffene ausfindig gemacht werden könnten, damit bei starker Ausprägung der Symptome, wie Geruch oder aggressivem Verhalten, eine Diät in Erwägung gezogen werden kann.

- Literaturverzeichnis:** [1] Lee, P., Amos, A., Robertson, L., Fitzgerald, B., Hoskin, R., Lilburn, M., Weetch, E. & Murphy, G. (2009): Adults with late diagnosed PKU and severe challenging behaviour: a randomised placebo-controlled trial of a phenylalanine-restricted diet. [Electronic version]. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 2009;80:631-635 doi: 10.1136/jnnp.2008.151175
[2] Mehnert, H. (1990): *Stoffwechselkrankheiten Grundlagen – Diagnostik – Therapie* (4. Auflage). Stuttgart: Georg Thieme Verlag KG
[3] Weglage, J. (2000): *Diätbehandlung bei Phenylketonurie*. Göttingen: Hogrefe-Verlag
[4] Silbernagel, S. und Lang, F. (2009): *Taschenatlas Pathophysiologie* (3. Auflage). Stuttgart: Georg Thieme Verlag KG
[5] eigene Grafiken
[6] Fitzgerald, B., Morgan, J., Kenne, N., Rollinson, R., Hodgson, A. & Dalrymple-Smith, J. (2000). An investigation into diet treatment for adults with previously untreated phenylketonuria and severe intellectual disability [Electronic version]. *Journal of Intellectual Disability Research* Volume 44 Part I, PP53-59. doi: 10.1046/j.1365-2788.2000.00260.x
[Hintergrundbild] Phenylalaninkette abgerufen unter http://www.chemgapedia.de/vsengine/vlu/vsc/de/ch/8/bc/vlu/proteine/aminosauren/vlu/Page/vsc/de/ch/8/bc/proteine/aminos_u_einleit/aroma_aa_vscml.html

Identifikation von möglichen PKU-Betroffenen in Zürcher Institutionen:

Tabelle 1: Identifikation von Personen mit typischen Mäusegeruch und PKU-Test (n=45, [5])

Institution	Mögliche Betroffene	Auf PKU getestet	PKU diagnostiziert
Institution 1	1	Nein	k. A.
Institution 2	1	Nein	k. A.
Institution 3	1	Nein	k. A.
Institution 4	2	Ja	Nein
Institution 5	5	Nein	k. A.
Total	10		

Therapie von PKU-Patientinnen und -Patienten?

In der eigenen Untersuchung wurden drei diagnostizierte PKU-Betroffene in drei verschiedenen Pflegeinstitutionen gefunden, diese erhalten jedoch keine spezielle Diät oder Therapie. Zwei der drei Institutionen arbeiten entweder mit einer Diätköchin, einem Diätkoch oder / und einer Ernährungsberatung zusammenarbeiten.

Diskussion

Der eher geringe Wissenstand über PKU könnte seinen Ursprung in der Ausbildung oder in der Seltenheit der Krankheit haben. Die Ressourcen in Form von ERB und Diätköchin, Diätkoch sollten in den Institutionen besser genutzt werden [6]. Die acht möglichen Betroffenen könnten gescreent und bei den drei Betroffenen je nach Symptomen eine phe-arme Diät eingeführt werden. Durch die positiven Auswirkungen der Diät könnten möglicherweise die Lebensqualität und das Verhalten verbessert, die Pflege erleichtert und die Kosten gesenkt werden [1].