

# Phenylketonurie: Prima Lebenserwartung – und Lebensqualität?

## Eine quantitative Befragung deutschsprachiger Schweizer Betroffenen

Tamara Cina

Studiengang Ernährung und Diätetik (BSc), ERB14



### Einleitung

Bei der Phenylketonurie (PKU) verursacht eine vererbte Mutation eine verminderte Aktivität der Phenylalaninhydroxylase, welche für die Umwandlung der Aminosäure Phenylalanin (Phe) zu Tyrosin verantwortlich ist [1]. Unbehandelt führt dies zu erhöhten Phe-Werten im Blut, was in den meisten Fällen zu schwerwiegenden Hirnschädigungen beim heranwachsenden Kind führt [2;3]. Die meisten PKU-Betroffenen müssen sich daher ein Leben lang Phe-arm ernähren und das fehlende Protein muss durch Phe-freie Aminosäuremischungen (AAM) zugeführt werden [4]. Diese Tatsache führt zu folgender Fragestellung:

### Wie beeinflusst die restriktive Ernährungstherapie die Lebensqualität von PKU Patientinnen und Patienten der deutschsprachigen Schweiz?

### Methode

- Online-Fragebogen welcher auf die Erfassung der Lebensqualität von PKU-Betroffenen spezifiziert ist
- Fragebogen differenziert nach Alterskategorien (Erwachsene, Jugendliche, Kinder, Eltern)
- Die Methode ermöglicht einen europäischen Vergleich [5]
- Rekrutierung der Teilnehmer via Swiss PKU, Universitätsspital Basel, Kinder- und Universitätsspital Zürich und Inselspital Bern

### Ergebnisse

Insgesamt haben 29 Personen den Fragebogen ausgefüllt. Ausgewertet wurde die Gruppe mit den meisten Rückmeldungen (Erwachsene = 13). Ein tieferer Median steht für einen kleineren Einfluss des Bereiches auf die Lebensqualität der Betroffenen bzw. eine bessere Einhaltung des Bereiches. Die höchsten Mediane ergaben sich bei der Sorge um zu hohe Phe-Blutwerte während einer Schwangerschaft, der selbsteingeschätzten Gesundheit, dem Geschmack der AAM, bei der Versuchung verbotene Lebensmittel zu essen und bei Schuldgefühlen, falls diese gegessen wurden.

### Diskussion

Tabelle 1: Auszug des Vergleichs der Mediane mit Bosch et al. (2015). Ein tieferer Median steht für einen kleineren Einfluss des Bereiches auf die Lebensqualität der Betroffenen bzw. eine bessere Einhaltung des Bereiches.

Bereiche	Median Cina (2017) n = 13	Median Bosch et al. (2015) n = 104
Selbsteingeschätzte Gesundheit	50	25
Angst vor den Phe-Blutwerten während der Schwangerschaft	(n = 8); 100	(n = 66); 100
Einhaltung der Supplementeinnahme	33.3	16.7
Schuldgefühle bei Nicht-Einnahme der Aminosäuremischungen	5	50
Finanzielle Auswirkung der PKU	25	0
Einhaltung der Proteinrestriktion	(n = 12); 40	18.8
Versuchung verbotene Lebensmittel zu essen	50	37.5
Schuldgefühle falls verbotene, proteinhaltige Lebensmittel gegessen werden	50	50
Freude am Essen	0	25

### Schlussfolgerung

Die Lebensqualität von PKU-Betroffenen wird durch verschiedene Bereiche beeinflusst. Da der höchste Median bei der Angst um zu hohe Phe-Blutwerte während einer Schwangerschaft festgestellt wurde, müssen Frauen vom Kindeswunsch bis zur Geburt engmaschig von ihrer Ernährungsberaterin / ihrem Ernährungsberater betreut werden. Insgesamt fielen die Resultate überwiegend positiv aus, was daran liegen könnte, dass die Krankheit mit der Zeit zur Routine wird. Daher sollte in weiteren Studien die Lebensqualität von jüngeren Betroffenen erforscht werden.

**Literatur:** [1] Lehnert, H., & Begum, N. (2010). *Rationelle Diagnostik und Therapie in Endokrinologie, Diabetologie und Stoffwechsel*: 154 Tabellen: Thieme. [2] Neugeborenen Screening Schweiz, (2014). *Neoscreening Schweiz*. Abgerufen am 16. Juni, 2017 unter [http://www.neoscreening.ch/display.cfm/id/100078/disp\\_type/dmssimple/pageID/79190](http://www.neoscreening.ch/display.cfm/id/100078/disp_type/dmssimple/pageID/79190). [3] Jancar, J. (1998). Increased life expectancy in people with untreated phenylketonuria. *Journal of intellectual disability research* : JIDR, 42 (Pt 1), 97-99. [4] Jacobs, P. (2015) Phenylketonurie. In C. Römer-Lüthi & S. Theobald (Hrsg.), *Ernährungstherapie: Ein evidenzbasiertes Kompaktlehrbuch* (S. 227-236). Bern: Haupt Verlag. [5] Bosch, A. M., Burlina, A., Cunningham, A., Bettiol, E., Moreau-Stucker, F., Koledova, E., . . . Regnault, A. (2015). Assessment of the impact of phenylketonuria and its treatment on quality of life of patients and parents from seven European countries. *Orphanet journal of rare diseases*, 10, 80. doi:10.1186/s13023-015-0294-x. **Bildquellen:** <https://pixabay.com/de/milch-milchkannen-kanne-2612122/>, <https://pixabay.com/de/fleisch-rindfleisch-rind-steak-roh-1674984/>, <https://pixabay.com/de/goldfisch-carassius-fisch-golden-537832/>, <https://pixabay.com/de/spiegelei-sonnenseite-bis-fr%C3%BChst%C3%BCck-2268444/>