

Diagnose PKU

Was bedeutet das für mein Kind?

Was bedeutet die Diagnose PKU?

Herzlichen Glückwunsch zu Ihrem kleinen Wunder! In dieser kostbaren ersten Zeit kam ein unerwartetes Ergebnis aus dem Neugeborenenscreening: Ihr Kind hat mit hoher Wahrscheinlichkeit Phenylketonurie (PKU).

Als Eltern sind Sie voller Angst und Sorge um Ihr Kind und stellen sich viele Fragen:

Was ist PKU?

Phenylketonurie (PKU) ist eine seltene, angeborene Stoffwechselerkrankungen. Sie verhindert, dass ein bestimmter Eiweißbaustein abgebaut wird.

Ist PKU heilbar?

Obwohl PKU nicht heilbar ist, können dank frühzeitiger Ernährungstherapie potenziellen Schäden verhindert werden.

Was können wir akut tun?

Vereinbaren Sie einen Termin in einem Stoffwechselzentrum und starten Sie ehestmöglich mit der Behandlung.

Kann mein Kind trotz PKU gesund aufwachsen?

Ja, auch Kinder mit PKU können sich geistig und körperlich normal entwickeln. Die Basis dafür ist eine spezielle Ernährungstherapie, die Ihr Kind sein Leben lang begleiten wird.



PKU ist eine Stoffwechselkrankheit, bei der Phenylalanin (Phe) nicht richtig abgebaut wird.



PKU ist dank Ernährungstherapie gut behandelbar!



So kann sich ein Kind trotz PKU normal entwickeln.

WAS IST PKU EIGENTLICH?

PKU, kurz für Phenylketonurie, ist eine seltene, angeborene Stoffwechselerkrankung.Sie gehört zu den am häufigsten diagnostizierten Erkrankungen in dieser Gruppe.

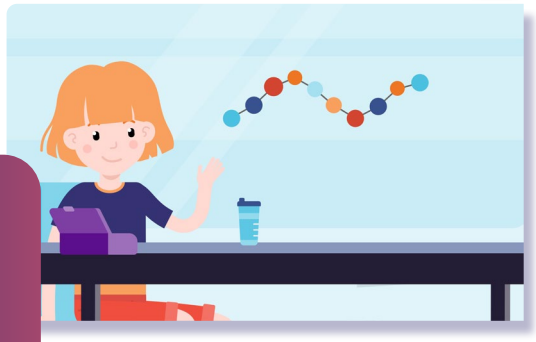


Phenylalanin

Der Körper von Personen mit PKU baut Phenylalanin, kurz Phe, nicht richtig ab. Das ist eine sogenannte Aminosäure. Phe kann in Essen und Getränken vorkommen. Zum Beispiel als Bestandteil von Eiweiß oder des Süßstoffs Aspartam. Wenn zu viel Phe im Körper bleibt, verursacht es gesundheitliche Probleme und schädigt den Körper. Davon ist auch die Gehirnentwicklung betroffen, was zu Langzeitfolgen führen kann.

Wie viel Phe im Körper ist, lässt sich mit einem einfachen Bluttest feststellen. Daher kommt auch der Verdacht auf PKU bei Ihrem Kind. Beim Neugeborenen-Screening im Krankenhaus wurde aus einem kleinen Tropfen Blut ein auffälliger Phe-Wert gemessen.

PKU Erklärvideo auf YouTube



www.youtube.com/
@WasistPKU



DAS WICHTIGSTE:

Die Diagnose PKU ist am Anfang beängstigend, doch die PKU wurde früh erkannt und ist damit gut behandelbar.

Kontaktieren Sie ein Stoffwechselzentrum, um die Behandlung möglichst bald zu beginnen. Dort lernt Ihre Familie Schritt für Schritt, wie sie sich am besten um Ihr Kind kümmert.



IST PKU HEILBAR?

Obwohl PKU bisher nicht heilbar ist, ist sie sehr gut behandelbar. Das Leben mit PKU hat seine eigenen Herausforderungen. Trotzdem können Betroffene auch ein glückliches, erfülltes Leben führen.
Dank frühzeitiger Diagnose können schwere Schäden und Behinderungen durch eine spezielle, Phe-arme Ernährungstherapie verhindert werden. Diese Ernährungstherapie hilft den Phe-Wert niedrig zu halten, damit sich Kinder mit PKU geistig und körperlich normal entwickeln können.

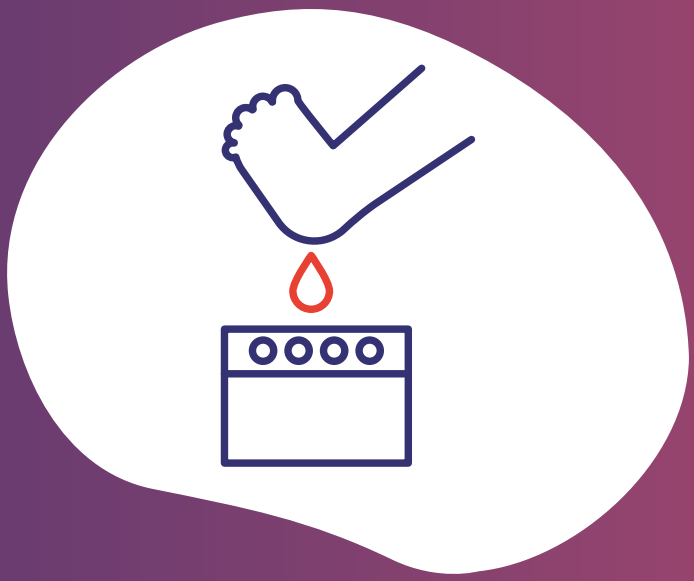
Die Ernährungstherapie ist seit Jahrzehnten bewährt und die medizinische Lage verbessert sich ständig. Heutzutage gibt es zusätzlich auch medikamentöse Therapien.

KANN MEIN KIND GESUND AUFWACHSEN? WIE WIRD PKU BEHANDELT?

Ja, auch Kinder mit PKU können sich geistig und körperlich normal entwickeln. Der wichtigste Grundpfeiler der PKU-Behandlung ist die Phe-arme Ernährung. Phe kommt in fast allen herkömmlichen Lebensmitteln, auch in manchen Getränken, vor. Die anderen Aminosäuren werden aber immer noch benötigt.
Deshalb brauchen Personen mit PKU Ersatzprodukte, also spezielle Nahrungsmittel oder Nahrungsergänzungsmittel, die Eiweiß ohne Phe enthalten. Aminosäuremischungen, zum Beispiel in Pulverform oder als Kapseln, sind Teil der PKU-Ernährung.

Für Ihr Kind bedeutet das: Außer der Muttermilch oder Pre-Nahrung, die es jetzt bekommt, wird es auch spezielle, Phe-freie Flaschennahrung trinken.

Ihr*e Ernährungsassistent*in wird Sie dazu beraten. Dann bekommen Sie ein Rezept für die Apotheke: Die Phe-freie Flaschennahrung kostet nicht extra.



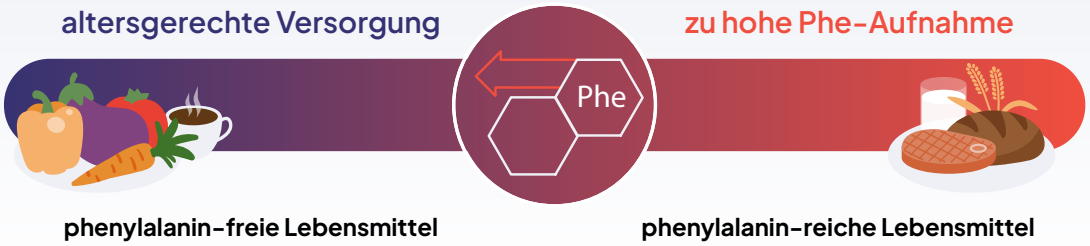
Der zweite wichtige Teil des PKU-Managements sind die Blutkontrollen der Phe-Werte. Nicht nur die Ernährung, sondern auch Wachstum, Infekte und andere Veränderungen des Körpers, wie das Zahnen, beeinflussen den Phe-Wert. Deswegen muss er regelmäßig kontrolliert werden.
Die Kontrolle ist nicht schwer. Sie werden lernen, wie Sie das zuhause machen können.

*Ihr*e behandelnde*r Ärzt*in kann Sie zusätzlich beraten, ob medikamentöse Therapien in Frage kommen.*

WAS KÖNNEN WIR JETZT TUN?

Keine Sorge, Ihrem Kind drohen akut keine Schäden. Im ersten Schritt können und sollen Sie sich einfach wie gewohnt um Ihr Kind kümmern: Füttern und wickeln Sie es, spielen und sprechen Sie mit Ihrem Kind, helfen Sie Ihrem Kind schlafen.

Das Wichtigste: Starten Sie ehestmöglich mit der Behandlung. Ihre betreuenden Ärzt*innen aus der Geburtsklinik und das medizinische Team im Stoffwechselzentrum werden Ihnen Schritt für Schritt helfen. Sie beantworten Ihre Fragen zu PKU, den Behandlungsmöglichkeiten und deren Umsetzung im Alltag: Von der Phe-arme Ernährung für Ihr Kind bis zur Überprüfung des Phe-Werts.



Teil des Teams im Stoffwechselzentrum sind auch Ernährungassistent*innen. Diese werden Sie detailliert beraten, damit Sie zusammen die richtige Ernährung für Ihr Kind finden. In der Regel werden Sie mit Ihrem Kind nach wenigen Tagen entlassen. Daraufhin gibt es regelmäßige Kontrolltermine. In der Regel finden diese Termin am Anfang häufiger, oft wöchentlich, statt. Wenn die Phe-Werte Ihres Kindes stabil im ärztlich empfohlenen Zielbereich liegen, können die Kontrolltermine in größeren Abständen stattfinden. Ihr Behandlungsteam wird sich dazu mit Ihnen abstimmen.

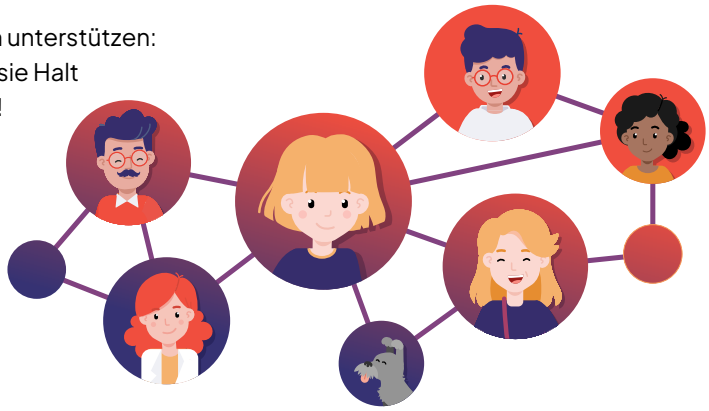
WO FINDE ICH UNTERSTÜTZUNG?

Besonders wichtig sind die Stoffwechselzentren: spezialisierte, medizinische Einrichtungen zur Behandlung von PKU und anderen Stoffwechselstörungen. Eine Liste von Stoffwechselzentren finden Sie im SE-ATLAS – Versorgungsatlas.

Auch wenn PKU selten ist, sind Sie nicht allein. Betroffene und Angehörige haben sich in sogenannten Patientenorganisationen zusammengetan, um sich gegenseitig zu unterstützen.

In Deutschland bietet unter anderem die Deutsche Interessensgemeinschaft Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen e. V. (DIG PKU) soziale und rechtliche Beratung, die Vermittlung von Ernährungsspezialisten sowie regelmäßige Treffen in Regionalgruppen an. In Österreich gibt es beispielsweise die Patientenorganisation ÖGAST, die Veranstaltungen organisiert, und Teil der Allianz Pro Rare ist.

Freunde, Familie und andere Eltern können Sie auch unterstützen: Auch wenn Ihre Situation ungewöhnlich ist, können sie Halt bieten. Es ist keine Schwäche, nach Hilfe zu suchen!



https://www.se-atlas.de/list/PKU/
https://www.dig-pku.de/index.php?home
https://oegast.at/
https://www.prorare-austria.org/

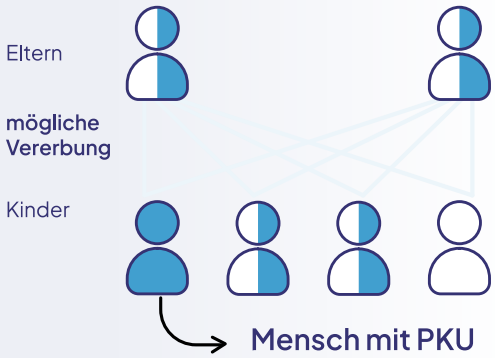
FAQ

Häufige Fragen

Ist jemand schuld daran, dass mein Kind PKU hat? Hätte man das verhindern können?

Nein, niemand hat Schuld. PKU ist eine genetische Stoffwechselstörung. Dass Ihr Kind PKU hat, ist jedoch eine seltene, zufällige Besonderheit der Natur. PKU betrifft ca. 1 von 10.000 Personen.*

Beide Elternteile haben ein Gen vererbt, das alleine noch keine PKU bewirkt. Durch beide Gene zusammen hat das Kind aber PKU. Sprechen Sie Fragen, Sorgen und Schuldgefühle auch bei Ihren behandelnden Ärzt:innen an, die Sie über Angebote zur psychologischen Unterstützung beraten können. Geschwister können nur eines oder keines der Gene geerbt haben und deswegen keine PKU haben.



*https://www.orpha.net/de/disease/detail/716

Wie wird der Phe-Wert kontrolliert?

Durch einen kleinen Stich in Ferse oder Fingerkuppe wird ein Blutstropfen entnommen. Dieser kommt auf eine Karte, die ins Labor geschickt wird. Dort wird aus dem getrockneten Blut der Phe-Wert bestimmt. Je nachdem ob er höher oder niedriger ausfällt, muss die Behandlung dann eventuell angepasst werden.

Welche Behandlungsmöglichkeiten es über die spezielle Ernährung hinaus gibt, wird der*die behandelnde Ärzt*in mit Ihnen besprechen.

Darf ich mein Kind stillen?

Grundsätzlich ja, Ihr Kind benötigt weiterhin etwas Phe aus Muttermilch oder Pre-Nahrung zum Wachstum.
Wie viel Phe-freie Flaschennahrung notwendig ist, ist bei jedem Kind anders.
Besprechen Sie Ihr Anliegen mit den behandelnden Ärzt*innen.
Außerdem können die Ernährungsassistent*innen des Stoffwechselzentrums Sie beraten, wie Sie die Phe-freie Flaschennahrung und das Stillen kombinieren können.

Brauche ich spezielle Dinge, um mich um mein Kind zu kümmern?

Das Wichtigste ist die Phe-freie Flaschennahrung, die ihr*e Ärzt*in verschreiben wird, und die regelmäßigen Blutkontrollen.
Andere Dinge können je nach Ihrer Situation hilfreich sein: Eine Milchpumpe um überschüssige Muttermilch abzupumpen; eine Thermoskanne für heißes Wasser, um schnell ein Fläschchen anrichten zu können, oder kleine Dosierbehälter um die Phe-freie Flaschennahrung oder Pre-Nahrung im voraus oder für unterwegs vorzubereiten.

Ist PKU heilbar?

PKU ist nicht heilbar, aber sehr gut behandelbar. Mit frühzeitiger Diagnose und geeigneter Behandlung können Menschen mit PKU gute Lebensperspektiven haben, auch wenn das Leben mit der Erkrankung mit anhaltenden Herausforderungen verbunden ist. Der Austausch mit anderen Eltern und Betroffenen, z. B. über Patientenorganisationen, kann Ihnen helfen, Perspektiven zu finden und sich in dieser neuen Situation zurechtzufinden.

Was sind die “richtigen” Phe-Werte für mein Kind?

Die deutschen Leitlinien empfehlen bis zum 12. Lebensjahr 60 bis 360 µmol/L (ca. 1–6 mg/dL).

Was, wenn der Phe-Wert meines Kindes plötzlich viel höher ist?! Wird mein Kind dadurch geschädigt? Wieso kann das passieren?

Ein einzelner hoher Phe-Wert muss noch nicht dramatisch sein. Der Phe-Wert hängt von verschiedenen Faktoren ab. Nicht nur die Ernährung, sondern auch Infekte und Wachstum beeinflussen ihn.
Hohe Phe-Werte führen erst nach längerer Zeit zu gesundheitlichen Problemen. Jetzt ist es wichtig, sich mit dem Stoffwechselzentrum abzustimmen, um das zu verhindern. Das medizinische Team berät Sie, ob und wie die Ernährung Ihres Kindes angepasst werden muss.

Welche für Symptome hat PKU?

Bei Babies ist PKU zuerst nicht auffällig. Babies mit PKU können schläfriger oder schlechtere Esser sein. Ohne Behandlung kommt es nach mehreren Monaten zu ernsteren Symptomen wie Erbrechen, Hautausschlägen und Krampfanfällen.

Langfristig wird die Entwicklung des Gehirns gestört, es kann zu Entwicklungsstörungen und Behinderungen kommen. Deswegen ist der rechtzeitige Start und die Einhaltung der Phe-armen Ernährung wichtig.

GLOSSAR

Aminosäure	Die „Bausteine“ von Eiweiß (Protein). 21 verschiedene Aminosäuren sind an der Zusammensetzung der verschiedenen Körperproteine beteiligt.
Neugeborenen-Screening	Eine Untersuchung für die Früherkennung bestimmter angeborener Erkrankungen wie PKU. Durch einen Fersenstich wird 36 bis 72 Stunden nach der Geburt ein Tropfen Blut entnommen und untersucht
Phe	Phenylalanin, eine Aminosäure und Bestandteil von Eiweiß
PKU	Phenylketonurie, eine seltene, genetische Stoffwechselstörung
Ernährungstherapie	Die Behandlung von PKU durch Ernährung mit nur wenig natürlichem Eiweiß und Phe-freien Aminosäuremischungen und Phe-freien Nahrungsmitteln. Die Ernährungstherapie ist sehr individuell, da Personen mit PKU unterschiedlich viel Phe vertragen können.
Protein	Eiweiß

ACHTEN SIE AUCH AUF SICH!

In so einer Ausnahmesituation bleiben die Eltern oft auf der Strecke. Auch wenn es gerade nicht leicht fällt, geben Sie sich auch selbst Raum! Suchen Sie auch emotionalen Halt: Sprechen Sie über Ihre Sorgen, tauschen Sie sich aus und informieren Sie vielleicht Freunde und Familie über diese außergewöhnliche Situation.

Lassen Sie sich unterstützen! Nur so können Sie sich auch bestmöglich um Ihr Kind kümmern.



WIE GEHT ES WEITER?

Nach der Diagnose ist vieles neu. Deshalb gibt es Angebote, die helfen, PKU besser zu verstehen: Schulungen, Beratungen, Online-Infos oder Gespräche mit anderen Betroffenen.

Als Nächstes geht es zum vereinbarten Termin mit Ihrer*m Ärzt*in.



PTC Therapeutics Germany GmbH
THE SQUAIRE 12 – Am Flughafen, 60549 Frankfurt am Main, Germany
www.ptcbio.de

DE-PKU-0382 / DE / September 2026