

# Phenylketonurie

== Was ist die Phenylketonurie auf? ==

Die Phenylketonurie ist eine Störung des Aminosäure-Stoffwechsel. Sie wird durch erhöhte Konzentrationen der Aminosäure Phenylalanin verursacht, da diese aufgrund eines fehlenden Enzyms (Phenylhydroxylase) nicht zu Tyrosin abgebaut werden kann. Zwar handelt es sich hierbei um eine essenzielle Aminosäure, d. h. der Körper muss sie über die Nahrung erhalten, da er sie nicht selbst herstellen kann, ein stetes Übermaß an vorhandenem Phenylalanin führt aber zu den unten beschriebenen schweren Schädigungen, insbesondere im heranwachsenden Organismus.

== Welche folgen hat die Phenylketonurie? ==

Warum diese Substanz einen schädigenden Einfluss auf die Hirnentwicklung hat, ist nicht bekannt. Diskutiert wird, ob die erhöhte Menge Phenylalanin andere Aminosäuren im Wettbewerb um die Transportkapazitäten zur Überwindung der Blut-Hirn-Schranke zurückdrängt. Dies könnte einerseits zur Folge haben, dass die körpereigene Herstellung von Eiweiß (Proteinbiosynthese) im Gehirn beeinträchtigt ist. Auch die Synthese verschiedener Botenstoffe des Nervensystems (Neurotransmitter) könnte dadurch beeinträchtigt sein.

== Wie oft tritt die Phenylketonurie auf? ==

Die Phenylketonurie, abgekürzt **PKU**, ist die in Deutschland bei einem von etwa 10000 Neugeborenen auftritt. Bei der gegenwärtigen Geburtenrate muss mit etwa 60 Neuerkrankungen pro Jahr gerechnet werden. Schätzungsweise leben mindestens 2500 **PKU**-Betroffene in Deutschland.

== Wie oft treten andere Stoffwechselstörungen auf? ==

In den vergangenen zwei Jahrzehnten hat eine außerordentliche Zunahme an genetischen und biochemischen Erkenntnissen zur Aufdeckung einer Vielzahl von Störungen des Stoffwechsels geführt. Eines von 1000 bis 2000 Neugeborenen kommt mit einer sog. "angeborenen" Stoffwechselstörung, die es von seinen Eltern ererbt hat, zur Welt.

== Was für arten von Phenylketonurie gibt es? ==

- Atypische Phenylketonurie
- Klassische Phenylketonurie
- Hyperphenylalaninämie

== Brockhaus von 1972 ==

So wurde 1972 die **PKU** erklärt. Zu erst wird man von Phenylketonurie zur Brenztraubensäure-Schwachsinn verwiesen und dort steht:

Brenztraubensäure-Schwachsinn, *Phenylketonurie*, eine Sonderform angeborener geistiger Entwicklungshemmung, die auf einer einfach rezessiv-erbl. Störung des Aminosäurenstoffwechsels, insbes. der Umwandlung des Phenylalanins in Tyrosin, beruht. Phenylalanin wird mit anderen Aminosäuren im Harn ausgeschieden, z.T. in oxydierter Form als Phenylbrenztraubensäure, die durch eine einfache Probe (Grünfärbung auf Zusatz von Ferrichlorid) im sauren Harn leicht nachgewiesen werden kann. Diese Probe fällt bei kranken Kindern schon einige Wochen nach der Geburt positiv aus (Windel-Test). Alle von Störung der B.-S. befallenen Kinder werden idiotisch und imbezill, wenn die Erkrankung längere Zeit bestanden hat. Sie zeigen neben Pigmentstörungen neurologische Symptome in Form von Muskelzittern und ausfahrenden Bewegungen. Kennzeichnend ist die breitbeinige Haltung mit eingeknickten Knie und Hüftgelenken und vorgebeugten Schultern. Durch die Diät sowie Gaben von Glutaminsäure und Vitamin B6 können die schlimmen Folgen der Störung verhütet werden.

An alle Eltern und Leser: dieser Text ist schon alt. Die Grundlegenden dinge sind zwar richtig, aber bitte nochmals der Hinweis das heute die Forschung wesentlich weiter ist und daher die Folgen fast komplett durch eine Diät vermieden werden und die Behandlung der **PKU** mittlerweile wesentlich besser ist!