**Zeitschrift:** Schweizer Hebamme : offizielle Zeitschrift des Schweizerischen Hebammenverbandes = Sage-femme suisse : journal officiel de l'Association suisse des sages-femmes = Levatrice svizzera : giornale ufficiale dell'Associazione svizzera delle levatrici

**Herausgeber:** Schweizerischer Hebammenverband

**Band:** 88 (1990)

**Heft:** 6

**Artikel:** Phenylketonurie

**Autor:** [s.n.]

**DOI:** https://doi.org/10.5169/seals-950344

**Nutzungsbedingungen**

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Mehr erfahren

**Conditions d'utilisation**

L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. En savoir plus

**Terms of use**

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. Find out more

**Download PDF:** 04.07.2025

**ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, https://www.e-periodica.ch**

# Phenylketonurie

Die Phenylketonurie, kurz PKU genannt, ist eine Erbkrankheit, bei der ein Enzym in der Leber fehlt oder nur in ungenügenden Mengen hergestellt wird. Fehlt dieses wichtige Enzym, kann der Eiweissbaustein «Aminosäure Phenylalanin» nicht verwertet werden. Die Aminosäure staut sich im Blut an, und der wachsende Organismus des Kindes wird vergiftet. Dabei wird vor allem das Gehirn geschädigt. 2% (gemäss Prof. Steinmann, Zürich, jeder 70. der Bevölkerung) tragen das kranke Gen in sich, und eins von 15'000 Neugeborenen trägt zwei, eines von der Mutter und eines vom Vater – das Kind ist krank.

**Zitat 1**

«Die Symptome der PKU sind uns durch viele unbehandelte Patienten bekannt, deren Krankheit in einer Zeit lag, als man noch keine Behandlungsmöglichkeiten kannte. Im Vordergrund steht eine schwerwiegende Störung der Entwicklung des Nervensystems. Das Ausmass der damit verbundenen geistigen Zurückgebliebenheit ist bei jedem PKU-Patienten unterschiedlich stark und lässt sich nicht vorhersagen. Daneben sind oft übersteigerte Aktivität (Hyperaktivität) sowie Neigung zu unkontrollierten Bewegungen und Krämpfe zu beobachten. Da die Empfindlichkeit des Nervensystems gegenüber Phenylalanin in den ersten Lebensjahren am grössten ist, kommt es vor allem während dieser Zeit zu den genannten Schäden (beim gesunden Kind liegt der Blut-Phenylalanin-Spiegel bei max. 2mg/100 ml Blutplasma, während er beim unbehandelten PKU-Patienten auf 20 mg/100 ml Blutplasma und mehr ansteigt). Daher ist es ausserordentlich wichtig, so früh wie möglich mit der Behandlung zu beginnen.»

Der amerikanische Arzt Robert Guthrie erfand einen Früherkennungstest, der in der Schweiz seit 1965 bei jedem Neugeborenen, am 4. oder 5. Tag, routinemässig durchgeführt wird. Wichtig ist, dass die PKU-Krankheit sofort erkannt wird. Der Arzt kann anhand des Blut-Phenylalanin-Spiegels die Phe-Toleranz ermitteln und mit dem Wissen dieser Werte den aktuellen Diätplan erstellen. Wenn die Kinder sich an die strenge Diät halten, können sie sich völlig normal entwickeln und später ein ausgefülltes Leben führen.
Der Diätplan wird sie aber, nach neusten wissenschaftlichen Erkenntnissen, das ganze Leben lang begleiten!

*1989 wurde bei 4 Kindern Phenylketonurie diagnostiziert*

**Zitat 2**

**«Welche Probleme ergeben sich bei einer erwachsenen PKU-Patientin in der Schwangerschaft?**

Das Weiterführen der eiweissarmen Kost über die Kinderzeit hinaus gewinnt in einer bestimmten Situation besondere Bedeutung: nämlich in dem Falle einer späteren Schwangerschaft ihrer an Phenylketonurie erkrankten Tochter.
Ein hoher Blut-Phenylalanin-Spiegel der Mutter kann sich sehr nachteilig auf das Kind auswirken. Das Phenylalanin gelangt mit dem mütterlichen Blut in den Kreislauf des ungeborenen Kindes und kann es bereits in der Gebärmutter schädigen. Diese Schäden können zu dem Zeitpunkt, an dem die Schwangerschaft festgestellt wird, schon so weit fortgeschritten sein, dass sie selbst dann nicht wieder gutzumachen sind, wenn die Mutter ab sofort mit der phenylalaninarmen Diät beginnt.
Die Folgen sind verschiedene Arten von Missbildungen, Herzfehler und/oder Hirnschäden. Diese Schäden treten auch dann auf, wenn das noch ungeborene Kind selbst nicht an Phenylketonurie erkranken wird, d.h. wenn das Kind vom Vater ein gesundes Gen für Phenylalaninhydroxylase geerbt hat. Ausschlaggebend ist allein die Stoffwechselstörung der Mutter, d.h. der hohe Blut-Phenylalanin-Spiegel, der eine «Vergiftung» des ungeborenen Kindes verursachen kann.
Die einzige heute bekannte Möglichkeit, um die Gefahr für das Kind zu mindern, ist eine konsequente Durchführung der streng phenylalaninarmen Ernährung während der gesamten Zeit der Schwangerschaft. Selbstverständlich bedarf eine derartige Schwangerschaft der besonders eingehenden Beratung und Betreuung durch einen mit der Phenylketonurie vertrauten Arzt. Ihre Tochter sollte rechtzeitig mit ihrem Arzt sprechen, wenn sie sich ein Kind wünscht.

> Im Hinblick auf eine mögliche Schwangerschaft ist für Mädchen und junge Frauen das Weiterführen der Phe-armen Ernährung ratsam. Schon vor Beginn der Schwangerschaft muss die streng Phe-kontrollierte Ernährung eingehalten werden; und sie muss während der ganzen Zeit der Schwangerschaft beibehalten werden.»

Anschliessend können Sie lesen, was eine Mutter mit ihrem PKU-kranken Kind erlebt und wie sie sich dabei fühlt. Ausserdem wird Frau Lier ein paar Informationen über die Selbsthilfegruppe CHIP geben.

sf

---

Die beiden Zitate habe ich der interessanten Broschüre «Unser Kind hat Phenylketonurie» entnommen. Die Broschüre und der CHIP-Faltprospekt kann beim Sekretär der CHIP bezogen werden:
Ernst Huber, Schlossgut 24/E
3633 Amsoldingen, Tel. 033 41 11 90
Sie wurde herausgegeben von:
Maizena Diät GmbH
Ernährungswissenschaftliche Abt.
Postfach 2760, D – 7100 Heilbronn