

Liebe Leserin, lieber Leser

Gegen 3000 monogene Stoffwechseldefekte sind bekannt. Da die Häufigkeit der einzelnen Störungen meist deutlich unter 1:2000 liegt, gehören sie zu den seltenen Krankheiten und werden auch als Orphan Diseases bezeichnet. Angeborene Stoffwechselstörungen machen gesamthaft etwa 5 Prozent der pädiatrischen Patienten aus.

Stoffwechseldefekte können unmittelbar nach der Geburt manifest werden, aber auch erst später im Säuglings-, Kleinkind- oder Jugendalter, manchmal sogar erst im Erwachsenenalter. Für die Prognose und den Krankheitsverlauf ist es wichtig, diese Störungen möglichst früh zu diagnostizieren und zu behandeln, am besten kurz nach der Geburt. Das Neugeborenen-screening spielt dabei eine wichtige Rolle. In der Schweiz werden neben der Hypothyreose folgende Stoffwechselstörungen erfasst: Galaktosämie, Phenylketonurie (PKU), Biotinidasemangel, adrenogenitales Syndrom, MCAD-Mangel, Ahornsirupkrankheit, Glutarazidurie Typ 1 sowie die zystische Fibrose.

Die Erfolge dieser frühen Diagnose und Behandlung sind eindrücklich, zum Beispiel bei der PKU, die seit 1965 in der Schweiz im Neugeborenen-screening erfasst wird. Die Behandlung dieser Störungen reicht von «unbehandelbar» bis zu teuren Enzyersatztherapien und Organtransplantationen. Andere Defekte betreffen Hormonstörungen, die mit den entsprechenden Hormonen kompensiert werden können.

In der vorliegenden Nummer werden diejenigen angeborenen Stoffwechselstörungen behandelt, die durch eine spezielle Diät beeinflusst werden können, weil ein bestimmter Bestandteil der Nahrung nicht richtig aufgenommen oder verarbeitet werden kann und dann zu meist krank machenden Symptomen führt. Sie betreffen die energieliefernden Nährstoffe Eiweisse und Kohlehydrate sowie die Oxidation der Fettsäuren. Auf die Darstellung der häufigeren, aber meist später zu klinischen Symptomen führenden Lipoproteinstörungen wurde bewusst verzichtet.

Die Behandlung der angeborenen Störungen im Eiweiss-, Kohlehydrat- und Fettsäurestoffwechsel verlangt besondere Kenntnisse über die Ernährung und verbindet damit die medizinische Betreuung mit der Ernährungsberatung. Deshalb werden die entsprechenden Beiträge von Stoffwechselexperten und Ernährungsberatern gemeinsam bearbeitet.

Die Störungen im Eiweissstoffwechsel umfassen zahlreiche angeborene Störungen im Bereich der Aminosäuren, deren Abbauprodukte und des Harnstoffzyklus. Sie werden von Cornelia Maddalon und Alexander Lämmle in einer Übersicht dargestellt; deren Behandlung wird anhand der Phenylketonurie exemplarisch beschrieben.



Kurt Baerlocher



Matthias Baumgartner

Bei den Störungen im Kohlehydratstoffwechsel werden zwei Krankheitsgruppen vorgestellt: einerseits Defekte im Galaktose- und Fruktosestoffwechsel, welche Krankheitsbilder vom toxischen Typ auslösen (Claudia Salvisberg, Jean-Marc Nuoffer und Matthias Gautschi), andererseits die Glykogenosen, die zum Speichertyp gehören, aber durch Substratmangel auch zu akuten Situationen führen können. Sandra Bollhalder und Michel Hochuli beschreiben die verschiedenen Typen dieses Krankheitsbildes, besonders den Typ 1 und seine diätetische Behandlung.

Stoffwechseldefekte in der Fettsäureoxidation sind eng mit dem Carnitinstoffwechsel verbunden. Die Behandlung dieser Störungen bedingt oft eine Reduktion der Fettzufuhr unter Einhaltung der Zufuhr essenzieller Fettsäuren. Es gibt auch Störungen, die eine fettreiche, kohlehydratreduzierte Diät benötigen. Für eine derartige Behandlung hat sich der Begriff der ketogenen Diät eingebürgert. Darüber berichten Theres Zürcher, Jean-Marc Nuoffer und Matthias Gautschi im Detail. Da Vitamine selbst einem intermediären Stoffwechsel unterworfen sind, können sich Defekte in diesem Bereich negativ auswirken. Barbara Plecko wird einige Aspekte solcher Vitaminstoffwechselstörungen, ihre Folgen und die entsprechende Therapie in ihrem Beitrag behandeln.

Welche Anforderungen die Ernährungsbehandlungen an eine Ernährungsberaterin stellen, umschreibt Frauke Lang. Für die Ernährungsberatung ist es zudem wichtig, die zur Verfügung stehenden Ernährungsprodukte zu kennen, damit die entsprechenden Diätmittel patientengerecht eingesetzt werden. Deshalb wird im letzten Beitrag eine kurze Übersicht über die in der Schweiz registrierten Diätprodukte gegeben.

Wir hoffen, mit diesen Beiträgen einen Einblick in die Gruppe der seltenen angeborenen Stoffwechselstörungen zu geben, die mit einer gezielten bilanzierten Diät recht erfolgreich behandelt werden können.

*Prof. Kurt Baerlocher
Prof. Matthias Baumgartner*