

Auch mit einer PKU ist eine ausgewogene Ernährung möglich

— Patienten mit Phenylketonurie (PKU) müssen meist ein Leben lang eine strenge Phenylalanin(Phe)-arme Diät einhalten und spezielle Phe-freie Aminosäuremischungen einnehmen. Aus Patientensicht stellt diese Diät jedoch eine große Belastung dar: Neben dem Verzicht und den Einschränkungen im alltäglichen Leben entstehen ein zusätzlicher Zeitaufwand und Kosten. Inzwischen ist in Deutschland die Therapie mit Pegvaliase (Palynziq®) für PKU-Patienten ab 16 Jahren zugelassen. Aus den beiden Phase-III-Studien PRISM-1 und PRISM-2 ging hervor, dass die Enzymsubstitutions-therapie die Blut-Phe-Level reduziert – bei einem gut zu handhabenden Sicherheitsprofil [Thomas J et al. Mol Genet Metab

2018;124:27-38; Harding CO et al. Mol Genet Metab 2018;124:20-6]. Zu Beginn der PRISM-1-Studie lag der durchschnittliche Phe-Wert der Studienteilnehmer bei 1.232,7 µmol/l, nach 24 Monaten unter Pegvaliase bei 311,4 µmol/l. Etwa die Hälfte der Patienten hatte zu diesem Zeitpunkt Phe-Werte von ≤ 120 µmol/l – vergleichbar mit den Werten von Gesunden. In PRISM-2 zeigte sich nach acht Wochen bei der Kontrollgruppe ein Phe-Wert-Anstieg von 949,8 µmol/l (20 mg/Tag Placebo) respektive 664,8 µmol/l (40 mg/Tag Placebo). Dagegen veränderte sich die Blut-Phe-Konzentration in der gepoolten Verumgruppe nur um 26,5 µmol/l, ein signifikanter Unterschied gegenüber Placebo ($p < 0,0001$).

Eine österreichische Studie untersuchte das Essverhalten bei Erwachsenen unter Pegvaliase-Therapie. Sprachten die Patienten auf Pegvaliase an, schienen sie eine uneingeschränkte Ernährung (mit ausreichender Nahrungsprotein-, Mikronährstoff- und Fettsäurezufuhr) tolerieren zu können. Die Blut-Phe-Level korrelierten dabei weder mit der Proteinzufuhr noch mit der Pegvaliase-Dosis [Viau K et al. Mol Genet Metab 2021; 133:345-51]. Mehr als die Hälfte der Studienteilnehmer zeigte aber eine Nahrungsmittel-Neophobie (Angst vor neuen Lebensmitteln), was Stress bei der Ernährungsumstellung verursachen kann. Da dieses Phänomen häufig auf Wissenslücken in Bezug auf die Nahrungsmittel zurückgeht, könnten Ernährungsschulungen helfen, diese Angst abzubauen. *red*

Nach Informationen von BioMarin

Mehr Fokus auf die Schilddrüse bei Kindern mit Down-Syndrom

— Die Versorgung von Kindern mit Down-Syndrom (DS) hat sich über die letzten Jahrzehnte enorm verbessert. Betrug die Säuglingssterblichkeit bei DS im Jahr 1930 noch über 50% und die Lebenserwartung im Schnitt nur neun Jahre, so können Menschen mit DS heute über 60 Jahre alt werden, und im Säuglingsalter versterben weniger als 5% der Betroffenen, fasste Professor Tilman Rohrer, Abteilung für Pädiatrische Endokrinologie am Universitätsklinikum des Saarlandes in Homburg/Saar, auf dem von InfectoPharm veranstalteten Consilium live zusammen. Damit Kinder- und Jugendärzte, aber auch die Angehörigen stets im Blick haben, welche speziellen Vorsorgen für Kinder mit DS neben den standardmäßigen U-Untersuchungen wann relevant sind, empfiehlt Rohrer das DS-Gesundheitscheck-Heft, das beim Deutschen Down-Syndrom-Infocenter unter www.ds-infocenter.de/ bestellt werden kann.

Neben neuropädiatrischen oder HNO-Untersuchungen wird darin auch zu einer frühen Kontrolle der Schilddrüsenfunktion geraten. Rohrer empfahl, diese Untersuchung bereits in einem Lebensalter von drei bis sechs Monaten vorzunehmen. Er präsentierte Daten aus Homburg, wonach von 1.032 Kindern mit

DS 5,5% eine konnatale Hypothyreose aufwiesen – trotz unauffälliger Befunde im Neugeborenen-Screening. „Das Neugeborenen-Screening alleine scheint hier nicht auszureichen“, warnte er. Im weiteren Verlauf wurde bei 20,8% der Kinder aus dieser Kohorte eine erworbene Hypothyreose diagnostiziert. Kinder mit DS und einer Hypothyreose sollten ab einem Serumwert von Thyreotropin (TSH) > 10 mU/l und einem niedrigen Serumwert von freiem Thyroxin (fT4) mit L-Thyroxin behandelt werden.

Ob Kinder mit DS und einer angeborenen Hypothyreose von einer frühen L-Thyroxin-Substitution profitieren, wurde in einer randomisierten, doppelblinden Studie überprüft [Trotsenburg ASP et al. J Clin Endocrinol Metab 2005;90:3304-11]. 196 Kinder mit DS in einem Alter von unter vier Wochen wurden darin entweder mit täglich 8 µg/kg L-Thyroxin behandelt oder mit Placebo. Nach 24 Monaten war die motorische Entwicklung der Kinder aus der Thyroxin-Gruppe signifikant weniger verzögert als die der Placebogruppe (62,2% vs. 60,4% im BSD-II). Auch die mentale Entwicklung war unter Thyroxin im Vergleich zu Placebo tendenziell weniger verzögert. Im Alter von 10,7 Jahren wurden die Kinder noch einmal

untersucht. In der Gruppe der Kinder, die bereits früh mit L-Thyroxin behandelt worden waren, traten signifikant weniger Autoimmunerkrankungen der Schilddrüse auf als in der Placebogruppe (18,5% vs. 32%) [Zwaveling-Soonawala N et al. Eur J Endocrinol 2017;176:505-13].

Dr. Lamia Özgör

Symposium „Down-Syndrom – Beratung bei Geburt und im Kindes- und Jugendalter“, 46. Consilium live, Unterschleißheim (München), 27.5.2022; Veranstalter: InfectoPharm



In einer Studie hatten 5,5% der Kinder mit Down-Syndrom eine angeborene Hypothyreose – trotz negativem Befund im Neugeborenen-Screening.