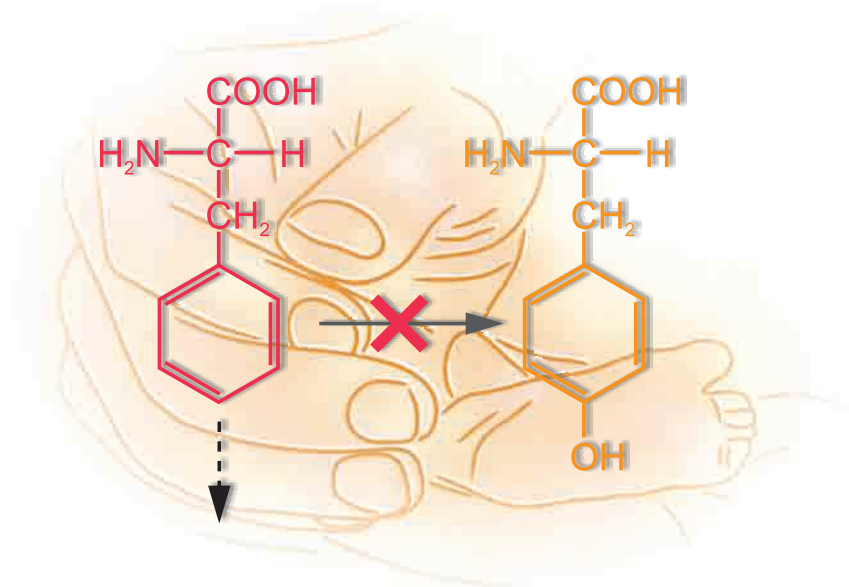


Hyperphenylalaninämien: Grundlagen – Diagnostik – Therapie – Versorgung

Priv.-Doz. Dr. Peter Burgard
Dr. Martin Lindner



**Hyperphenylalaninämien:
Grundlagen – Diagnostik –
Therapie – Versorgung**



UNI-MED Verlag AG
Bremen - London - Boston

Burgard, Peter:

Hyperphenylalaninämien: Grundlagen – Diagnostik – Therapie – Versorgung/Peter Burgard und Martin Lindner.-

1. Auflage - Bremen: UNI-MED, 2009

(UNI-MED SCIENCE)

ISBN 978-3-8374-5168-9

© 2009 by UNI-MED Verlag AG, D-28323 Bremen,
International Medical Publishers (London, Boston)
Internet: www.uni-med.de, e-mail: info@uni-med.de

Printed in Europe

Das Werk ist urheberrechtlich geschützt. Alle dadurch begründeten Rechte, insbesondere des Nachdrucks, der Entnahme von Abbildungen, der Übersetzung sowie der Wiedergabe auf photomechanischem oder ähnlichem Weg bleiben, auch bei nur auszugsweiser Verwertung, vorbehalten.

Die Erkenntnisse der Medizin unterliegen einem ständigen Wandel durch Forschung und klinische Erfahrungen. Die Autoren dieses Werkes haben große Sorgfalt darauf verwendet, daß die gemachten Angaben dem derzeitigen Wissensstand entsprechen. Das entbindet den Benutzer aber nicht von der Verpflichtung, seine Diagnostik und Therapie in eigener Verantwortung zu bestimmen.

Geschützte Warennamen (Warenzeichen) werden nicht besonders kenntlich gemacht. Aus dem Fehlen eines solchen Hinweises kann also nicht geschlossen werden, daß es sich um einen freien Warennamen handele.

UNI-MED. Die beste Medizin.

In der Reihe UNI-MED SCIENCE werden aktuelle Forschungsergebnisse zur Diagnostik und Therapie wichtiger Erkrankungen “state of the art” dargestellt. Die Publikationen zeichnen sich durch höchste wissenschaftliche Kompetenz und anspruchsvolle Präsentation aus. Die Autoren sind Meinungsbildner auf ihren Fachgebieten.

Wir danken folgenden Mitgliedern unseres Ärztlichen Beirats für die engagierte Mitarbeit an diesem Buch: Dr. Dr. Darius Buchczyk, Dr. Michael Emken, Priv.-Doz. Dr. Erik Michel, Dr. Kerstin Piatek und Jennifer Reisen.

Vorwort und Danksagung

Der Begriff der Hyperphenylalaninämie beschreibt biochemisch eine erhöhte Phenylalaninkonzentration im Blut, die in den meisten Fällen durch eine genetisch bedingte Störung im Abbau des Phenylalanins bedingt ist.

Dieses kleine Buch ist keine Leitlinie zur Diagnostik und Behandlung der verschiedenen Formen, da die Erstellung von Leitlinien den medizinischen Fachgesellschaften vorbehalten ist. Ebenso wenig kann es als umfassende Behandlungsanweisung dienen, da eine ausführliche Erörterung diätetischer Grundlagen und der in der praktischen Durchführung hochkomplexen Diätbehandlung den Rahmen dieses Buches sprengen würde.

Stattdessen soll es dem "Einsteiger" einen schnellen Überblick über Klinik, Grundlagen, Diagnostik und Behandlung dieser häufigsten Störung des Aminosäurenstoffwechsels geben. Für den Fortgeschrittenen soll eine kompakte Darstellung aller Aspekte dieses komplexen Krankheitsbildes mit einer aktuellen Liste relevanter Literatur zur Verfügung gestellt werden.

Der Ansatz der diätetischen Behandlung der Hyperphenylalaninämien wurde in den 50er Jahren zum Modell für die Behandlung zahlreicher anderer Stoffwechselkrankheiten. Seit der Einführung des Neugeborenencreenings und damit der Möglichkeit einer im Neugeborenenalter beginnenden Diätbehandlung Ende der 60er Jahre des vergangenen Jahrhunderts ist die Diagnostik und Behandlung der Hyperphenylalaninämie das erfolgreichste Beispiel der pädiatrischen Stoffwechselmedizin geworden. Sie ermöglicht den betroffenen Individuen eine weitestgehend normale geistig/neurologische Entwicklung.

Keine angebore Stoffwechselkrankheit wurde und wird weiterhin so intensiv beforscht wie die Hyperphenylalaninämie. In der Literatur finden sich z.T. sehr subtile Krankheitseffekte vor allem am ZNS, aber nahezu auch an allen anderen Organsystemen. Wenngleich die Relevanz dieser Befunde aus der Sicht des Kliniklers und der Patienten im Alltag gering bis unbedeutend ist, soll dies jedoch nicht deren wissenschaftliche Relevanz mindern. Auch sollen die Fortschritte in der Behandlung nicht darüber hinwegtäuschen, dass die aufwändige Therapie für die Patienten und ihre Familien zwar eine bewältigbare Belastung darstellt, Verbesserungen und Erleichterungen der Behandlung jedoch nach wie vor wünschenswert und notwendig sind.

Wir hoffen mit unserer Reduktion auf das Wesentliche dem interessierten Leser eine Orientierung in der auch für uns trotz langjähriger wissenschaftlicher und klinischer Tätigkeit fast unüberschaubar wachsenden Flut von Informationen zu geben.

Wir danken Frau Edith Müller, der leitenden Diätassistentin am Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Heidelberg, und Frau Dipl. Soz. Päd. Cosima Henn für Ihre Unterstützung. Zu den Daten in Tabelle 7.2 haben Prof. Dr. med. Kurt Ullrich und Frau Dipl.-Ing. Maren Stehn (beide Hamburg) sowie Prof. Dr. Udo Wendel (Düsseldorf) beigetragen.

Nicht zuletzt danken wir dem Verlag für die sorgfältige Lektorierung des Texts und die anspruchsvolle Gestaltung des vorliegenden Buches.

Heidelberg, im August 2009

*Martin Lindner
Peter Burgard*

Autoren

Priv.-Doz. Dr. Peter Burgard
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum Heidelberg
Im Neuenheimer Feld 430
69120 Heidelberg

Dr. Martin Lindner
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum Heidelberg
Im Neuenheimer Feld 430
69120 Heidelberg