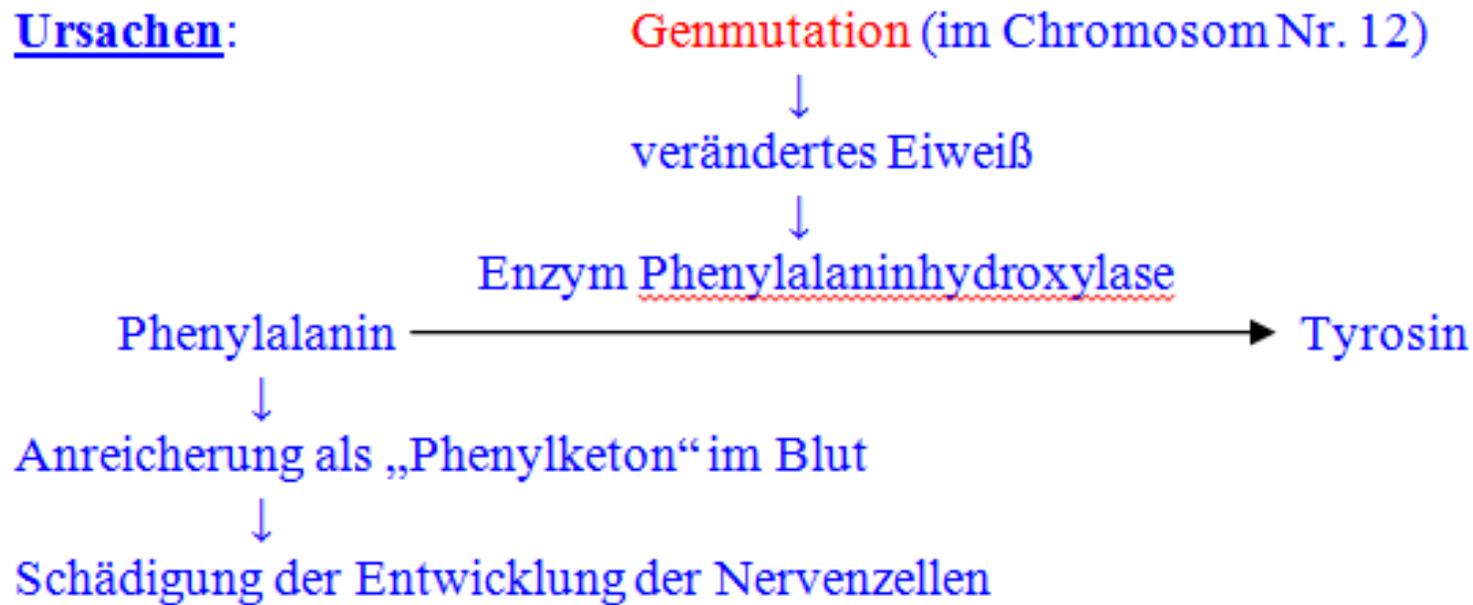


4.1. Phenylketonurie

Ursachen:



PKU Phenylketonurie

Eiweißhaltige Nahrung



Phenylketonurie (PKU) ist eine erblich bedingte Stoffwechselerkrankung. Sie ist eine Genmutation. Sie wird nach dem dominant-rezessiven Erbgang vererbt. Sie führt unbehandelt zu Schädigungen des Gehirns und zum Schwachsinn.



Kind mit Phenylketonurie (2,5 Jahre, unbehandelt)

Dasselbe Kind nach 1,5 Jahren, behandelt

1 Phenylketonurie – eine behandelbare erbliche Stoffwechselerkrankung



Merkmale:
(unbehandelt)

- hochgradiger Schwachsinn (IQ ca. 20)
- Krampfanfälle
- geringe Pigmentation von Haut, Haar, Augen
- herabgesetzte Lebenserwartung

Vererbung:

erfolgt autosomal rezessiv

→ PKU tritt nur bei Reinerbigkeit auf, bei Mischerbigkeit genügt ein Allel, um das Enzym für den Abbau von Phenylalanin zu produzieren

Häufigkeit:

1 : 10 000

Mischerbigkeit genügt ein Allel !!!

Therapie

***-bis zum 10. Lebensjahr phenylalaninarme Kost
(dann nicht mehr erforderlich, da das Gehirn dann
nicht mehr durch Phenylalanin geschädigt werden
kann)***

**Früherkennung: - erfolgt obligatorisch am 6. Tag
nach der Geburt mit Hilfe des
Guthrie-Tests**





Aus der Ferse des Neugeborenen wird Blut auf eine Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen in ein entsprechendes Labor eingeschickt.

Dort werden Scheiben von definierter Größe ausgestanzt und auf einen Nährboden aufgetragen, der mit einem besonderen [Bakterienstamm](#) (*Bacillus subtilis* ATCC 1651) beimpft ist.

Die Wirkung eines im Nährboden vorhandenen Hemmstoffes (β -2-Thienylalanin) wird durch die Anwesenheit von [Phenylalanin](#) aufgehoben.

Ein Wachstum der Bakterienkultur um die Blutprobe herum lässt auf erhöhte Phenylalaninwerte und die Größe des Bakterienhofes sogar auf die ungefähre Konzentration der Aminosäure schließen.