

www.labor-blessing.de

Institut für Laboratoriumsmedizin
 Prof. Blessing, Dr. Frithjof Blessing und Kollegen

Virchowstr. 10c
 78224 Singen
 email:  Tel.: 07731 - 995 60
 Fax: 07731 - 982 683 1
 info@labor-blessing.de

Mikrobiologie, Infektionsepidemiologie, Virologie,
 Immunologie, Molekulare Genetik und Humangenetik
 SGZ: Stoffwechsel- und Genzentrum • Laborärzte Singen



Phenylketonurie (PKU)

Stand: 28.08.2018

- Klinik:** beeinträchtigte kognitive Entwicklung, mentale Retardierung, „Mausähnlicher“ Geruch, Pigmentierungsstörungen, Gangstörungen, Ekzeme, Krampfanfälle
- Biochemisch:** **Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma):** Phenylalanin (++) , Tyrosin (-)
- Urin: Phenylacetat (+), Phenylpyruvat (+), Phenyllaktat (+)
- Hinweis:** *in Deutschland ca. 1:6.600, in Europa ca. 1:8.000 (Irland ca. 1:4.400)*
- PAH-Restaktivität < 20% verursacht klassische PKU, Restaktivität > 20% verursacht Hyperphenylalaninämie*
- > 600 Mutationen im PAH-Gen bekannt*
- Unbehandelte maternale PKU kann die Entwicklung des Fetus irreversibel beeinträchtigen → während der Schwangerschaft sind Diät und engmaschige Spiegelkontrolle wichtig.*
- Bestätigung:** Enzymaktivität (Leber), Gen: PAH (bei atypischer PKU andere Gene betroffen!)
- Prognose:** unter Phenylalanin-armer Diät und Supplementierung essenzieller AS normale Entwicklung und Intelligenz

Neben eigenen Erfahrungen nutzen wir Informationen unter anderem aus folgenden Quellen:

Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases, Blau et. al., Springer, Heidelberg, 2014

Vademecum Metabolicum, Zschocke J, Hoffmann GF, Milupa Metabolics GmbH 2012, auch online

Metagene (Metabolic & Genetic Information Center): <http://www.metagene.de>

IEMbase (Inborn Errors of Metabolism Knowledgebase): <http://www.iembase.org>

OMIM® (Online Mendelian Inheritance in Man®): [OMIM 261600 - PKU](http://www.omim.org)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 716 - PKU](http://www.orphanet.eu)