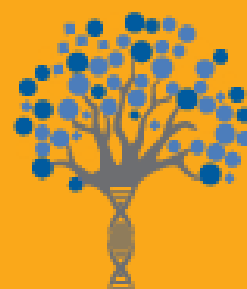




Klassische Homocystinurie

Ein Leitfaden zur Behandlung
bei einem Defekt der
Cystathionin-Beta-Synthase



**HCU
NETWORK
AMERICA**

INHALTSVERZEICHNI

WILLKOMEN.....	3
TEIL 1: WAS IST HOMOCYSTINURIE	4
Die Rolle von Methionin bei HCU	4
Wie häufig ist HCU?	4
Welche Körperbereiche sind betroffen?	5
Überwachung und Empfehlungen	5
Wie wird HCU diagnostiziert?	6
Wie iet das klinische Bild?	7
TEIL 2: HCU ERNÄHRUNGSLEITFADEN.....	8
Grundregeln der Diät	9
Empfohlene Proteinwerte	9
Nährstoffbedarf nach Alter.	10
TEIL 3: HCU UND SCHWANGERSCHAFT	11
TEIL 4: TIPPS UND TRICKS	12
Einkaufen und Kochen	12
Essen gehen	12
Reisen	13
TEIL 5: ANBIETER VON LEBENSMITTELN UND	
AMINOSAUREMISCHUNGEN	14
Anbieter medizinischer Produkte	14
Anbieter von proteinarmen Lebensmitteln und	
Aminosäurenmischungen.	14
Anbieter von proteinarmen Lebensmitteln	14
Andere wichtige Unternehmen	15
Apps und Websites zur Führung eines Nahrungsprotokolls	16
Ernährungsprotokoll.	17
TEIL 6: MEDIKAMENTE, LABORUNTERSUCHUNGEN UND ÄRZTE. .	18
Medikamentenliste	19
Laborergebnisse	20
Weiterführende Infos	21



Wir danken den folgenden Gutachtern und Mitwirkenden:
 Kimberly Chapman, MD, PhD, FAAP, FABIM, FACMG
 Children's National
 Harvey Levy, MD
 Boston Children's Hospital
 Angela Pipitone, RD LDN
 John Hopkins University
 Krista Viau, PhD, RD
 Boston Children's Hospital
 Autor und Recherche:
 Danae Bartke, Geschäftsführerin
 HCU Network America
 Layout und Design
 Gail Gaboda

Haftungsausschluss: „Klassische Homocystinurie, Ein Leitfaden zur Behandlung, Bei einem Defekt der Cystathionin-Beta-Synthase“ enthält die Meinungen der Autoren und des HCU Network America und dient Bildungs- und Informationszwecken. Er ist nicht als medizinischer Rat gedacht und ersetzt nicht die Beratung durch einen Arzt oder mediyinisches Fachpersonal. Wenn Sie die Empfehlungen dieser Broschüre ohne die Anleitung einesArztes oder anderer medizinischer Fachkräfte befolgen, geschieht dies auf eigene Gefahr. Alle Meinungen werden zum Zeitpunkt der Veröffentlichung als wahr angesehen, basieren jedoch möglicherweise nicht auf wissenschaftlichen Erkenntnissen.

WILLKOMMEN

Ob die Diagnose bei der Geburt, im Kindesalter oder im Erwachsenenalter gestellt wird, Homocystinurie ist für jeden ein Schock. Die Anpassung an die Diagnose ist mit Unsicherheit, Verwirrung und einem enormen Lernprozess verbunden. Seien Sie sich bewusst, dass alle Gefühle, die Sie erleben, normal und natürlich sind. Andere Patienten und Eltern vor Ihnen haben dasselbe durchgemacht wie Sie.

Als mein Bruder und ich die Diagnose erhielten, als ich 10 Jahre alt war, waren wir sehr verunsichert wie unsere Zukunft aussehen würde.

Die damaligen Daten zeichnen ein sehr düsteres Bild. 1995 gab es nämlich noch keine von der FDA, der US-Behörde für Lebens- und Arzneimittel, zugelassenen Behandlungen, keine klinischen Studien und absolut keine Forschung.

Eine Verlaufsstudie aus den 1980er Jahren zeigte, dass Patienten im Durchschnitt 30 Jahre alt wurden und Patientinnen niemals den Gedanken hegen sollten, eine eigene Familie zu gründen. Zu der Unsicherheit und der wachsenden Sorge kam noch hinzu, dass wir uns mit unserer Diagnose sehr isoliert und allein fühlten. Das Internet war noch nicht so weit entwickelt wie heute, sodass es praktisch unmöglich war, mit anderen Patienten und Familien mit Homocystinurie in Kontakt zu treten.

Aber es gibt gute Nachrichten – die Dinge haben sich verbessert, und Sie sind in den kommenden Tagen und Jahren nicht allein. Ich bin jetzt erwachsen, habe die 30-Jahres-Marke überschritten und habe eine eigene Familie. Durch Neugeborenen-Screening und Aufklärungsinitiativen in Kliniken werden Patienten früher diagnostiziert. Wir haben jetzt in jedem Bundesstaat ein Neugeborenen-Screening und es stehen immer mehr Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung. Dank neuer Forschung und klinischer Studien zu potenziellen neuen Therapien verstehen wir die Krankheit jetzt noch besser. Während sich diese Dinge entwickeln, betrachten Sie das HCU Network America als Freund und Ressource, die Ihnen Trost und Unterstützung auf Ihrem Weg bieten kann. Mit dieser Unterstützung und den von uns bereitgestellten Tools wird alles einfacher. Unsere Mission bei HCU Network America ist es, Patienten und Betreuer, die von HCU und verwandten Erkrankungen betroffen sind, zu helfen, ihre Krankheit zu bewältigen und letztendlich eine Heilmethode zu finden. In unsere Broschüre erhalten Sie einen Überblick über die von uns bereitgestellten Informationen zu den Entwicklungsstadien und Erwartungen vom Säuglingsalter bis zum Erwachsenenalter. Auf unserer Website <https://hcunetworkamerica.org> finden Sie weitere Informationen zum Umgang mit klassischer HCU, aktuelle Forschungsergebnisse, Patientenberichte und vieles mehr. Die HCU-Diagnose kann überfordern. Mit der Unterstützung der Community und unseren Tipps werden Sie sich jedoch zurechtfinden!



Seien Sie gewiss: Mit der Zeit, Geduld, harter Arbeit und guter Kommunikation mit Ihren Ärzten und Ihren neuen Freunden im HCU Network America wird alles gut!

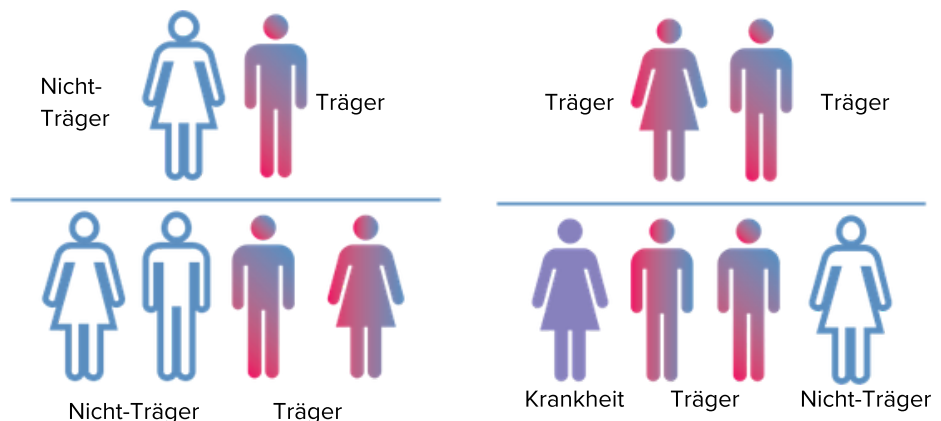
Mit freundlichen Grüßen
Danae' Bartke
Patientin und Geschäftsführerin
HCU Network America

TEIL 1: WAS IST HOMOCYSTINURIE?

Homocystinurie (HCU) ist eine angeborene Erkrankung, die den Aminosäurestoffwechsel beeinträchtigt. Die klassische HCU wird durch die Mutation eines Gens verursacht, das für die Cystathionin-Beta-Synthase (CBS) kodiert, das Enzym, das Homocystein in Cystathionin, eine andere Aminosäure, umwandelt. Der Mangel an CBS verhindert bzw. beeinträchtigt diese Reaktion und führt zu erhöhten Homocysteinwerten, die wiederum Augen-, Kreislauf-, ZNS- und Skelettprobleme verursachen können. Wird die Erkrankung bei der Geburt erkannt, kann eine frühzeitige Behandlung eine normale Entwicklung ermöglichen und das Risiko von Schäden verringern.

Die klassische HCU ist eine autosomal-rezessive Erkrankung, d. h. jeder Elternteil muss Träger sein und zum defekten Gen im Kind beitragen.

Statistisch gesehen ist zu erwarten, dass 1 von 4 Kindern von Trägereltern die Krankheit hat, wobei 2 von 4 zu Trägern werden.



Die Rolle von Methionin bei HCU

Aminosäuren wie Methionin sind die Bausteine von Proteinen; Methionin ist eine essentielle Aminosäure. Das bedeutet, dass der Körper Methionin nicht selbst herstellen kann und es über die Nahrung zugeführt werden muss. Methionin ist für die Bildung gängiger Proteine unerlässlich. Homocystein wird ebenfalls wieder in Methionin umgewandelt. Die Einnahme von Methionin kann für Menschen mit Homocystinurie problematisch sein.

WIE HÄUFIG IST HCU?

Schätzungsweise 1 von 200.000 bis 355.000 Menschen in den USA sind von HCU betroffen, in manchen Ländern ist die Häufigkeit jedoch höher. Irland, Deutschland, Norwegen und Katar weisen einige der höchsten Raten von Homocystinurie-Fällen auf.

Irland	1 von 65.000
Deutschland	1 von 20.000 bis 1 von 250.000
Norwegen	1 von 6.400
Katar	1 von 1.800



WELCHE KÖRPERBEREICHE SIND BETROFFEN?

Das Sehvermögen ist eine der am stärksten betroffenen Fähigkeiten. Viele Menschen mit HCU sind extrem kurzsichtig. Leider verschlechtert sich ihre Sehkraft oft mit der Zeit, wenn keine Diagnose gestellt wird oder der Behandlungsplan nicht eingehalten wird. Auch Knochendichte und -form spielen eine Rolle. Regelmäßige Knochenuntersuchungen werden empfohlen.



KREISLAUFSYSTEM

Schlaganfälle
Blutgerinnsel (Patienten, die auf B6 ansprechen, können asymptomatisch sein oder nur an einer Thromboembolie im Erwachsenenalter leiden)



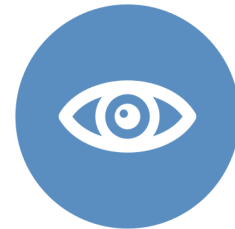
ZENTRALES NERVENSYSTEM

Psychiatrie & Verhalten Störungen
Lernschwierigkeiten
Intellektuelle Behinderung
Bewegungsstörungen
Krampfanfälle



SKELETTSYSTEM

Übergröße, lange Gliedmaßen, Osteoporose, Knochendeformationen, Skoliose, X-Beine, Taubenbrust



AUGEN

Linsenverlagerung, Kurzsichtigkeit (Myopie)

ÜBERWACHUNG UND EMPFEHLUNGEN

Die folgenden Tests und Untersuchungen werden empfohlen. Bitte wenden Sie sich für weitere Informationen an Ihren Arzt oder Facharzt.

GEBIET	PRUFUNG	FREQUENZ
Anthropometrie	Größe und Gewicht	Bei jedem Klinikbesuch
Diätetisch	Analyse der Nahrungsaufnahme	Bei jedem Klinikbesuch während einer Diättherapie. Halbjährlich oder jährlich, sofern vom medizinischen Team nicht anders festgelegt, häufiger. Mindestens jährlich bei Diättherapie.
Biochemisch-metabolische Kontrolle	tHCY, Met	
Ernährungsphysiologisch	Vitamin B12, Folsäure, Blutbild, Albumin, Plasma-AA, Ferritin, Zink, 25-Hydrovitamin D	
Neurologische Entwicklung/Neurologie	Klinische Untersuchung MRI/EEG	Jährlich Nur bei neuen ZNS-Symptomen
Ophthalmologisch	Augenuntersuchung	Mindestens jährlich
Neuropsychologische Schwankungen	IQ test	Mindestens alle 5 Jahre im Kindesalter
Psychologisch	Klinische Psychologie oder psychiatrische Beurteilung	Nach Bedarf: Alle 3–5 Jahre ab der Adoleszenz, sofern nicht früher klinisch indiziert.
Knochendichte	DEXA	Einmal im Kindesalter; jährlich im Erwachsenenalter.
Herz-Kreislauf	Lipidprofil, Überprüfung kardiovaskulärer Risikofaktoren	

WIE WIRD HCU DIAGNOSTIZIERT?

Homocystinurie (CBS-Mangel) kann durch eine Mutationsanalyse oder einen CBS-Test bestätigt werden. Da die Homocystinurie viele ähnliche Skelett- und Augenmerkmale wie das Marfan-Syndrom aufweist, wird bei Menschen mit Homocystinurie oft fälschlicherweise das Marfan-Syndrom diagnostiziert.

Neugeborenencreening: Voraussichtlich ab Mai 2026 wird Homocystinurie im Rahmen des erweiterten Neugeborenencreenings (ENS) in Deutschland untersucht. Leider werden jedoch mindestens 50 % der Fälle beim Neugeborenencreening nicht erkannt. Bei diesen 50 % der Patienten handelt es sich häufig, aber nicht immer, um solche mit der milderen, auf Vitamin B6 (Pyridoxin) ansprechenden oder nur teilweise auf Vitamin B6 ansprechenden Form.

► Der Neugeborenen-Screeningtest verwendet einen Fersenstich, um den Methionin- Spiegel zu messen. Bei hohen Werten wird anschließend der Homocystein-Wert gemessen.

► Späte Diagnose

Wenn nicht bereits durch das Neugeborenen-Screening, kann die Diagnose auch noch später, anhand der klinischen Symptome, erfolgen. Im Durchschnitt dauert es 4,5 Jahre von den ersten Symptomen bis zur korrekten Diagnose.

Ohne Behandlung sind bei 55 % der B6-responsiven und 82 % der nicht-responsiven Patientinnen und Patienten die Linsen disloziert.

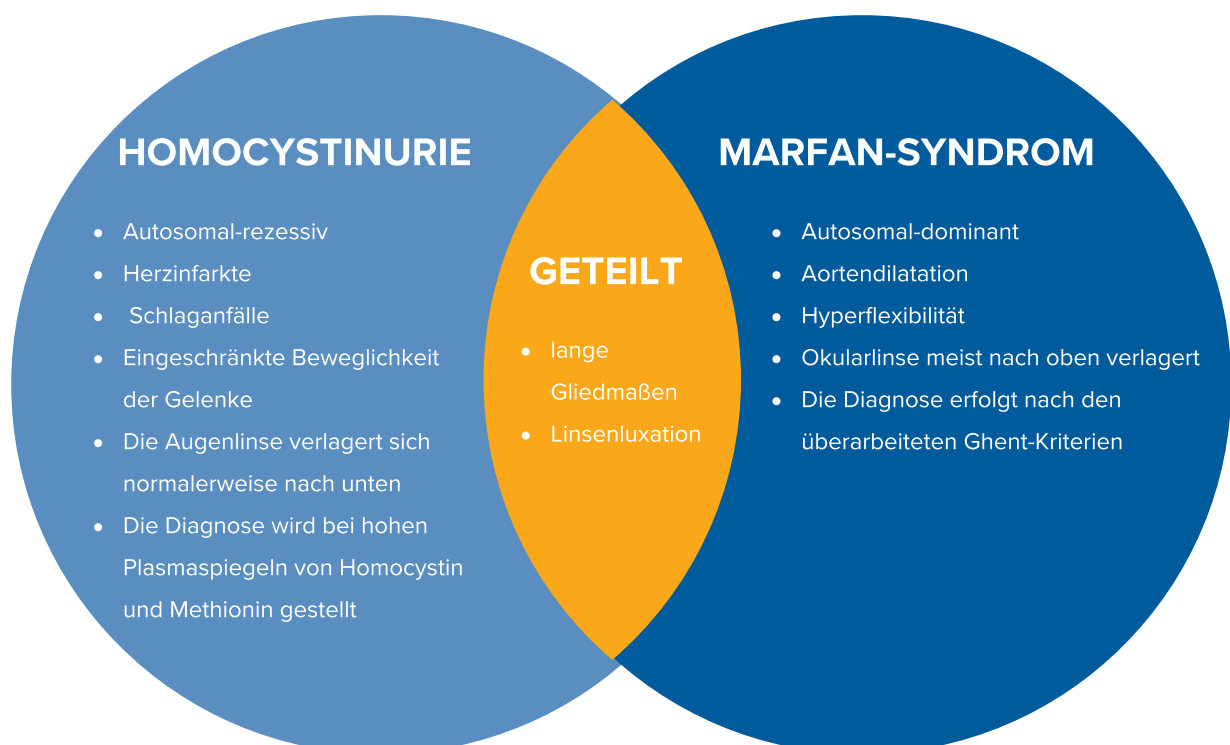


► **Nach 15 Jahren ohne Behandlung erleiden 12 % der auf B6 ansprechenden und 27 % der nicht ansprechenden Patienten ein thromboembolisches Ereignis.**

Bei der Diagnose von HCU sollten Ärzte den Plasma-Gesamthomocystein-Test verwenden, da die Bestimmung des freien Homocysteins unzuverlässig ist.

► Patienten sollten kein Multivitaminpräparat einnehmen oder Vitamin B6 vor der Blutentnahme.

► Das Plasma sollte umgehend abgetrennt werden.



WIE IST DAS KLINISCHE BILD?

Bei gesunden Menschen ohne HCU liegt der Homocysteinspiegel im Blut normalerweise nicht über 15 ($\mu\text{mol/l}$). Bei gesunden Menschen kann die Fähigkeit zum Homocysteinstoffwechsel eingeschränkt sein und erhöhte Werte von über 15 $\mu\text{mol/l}$ aufweisen.

Wenn Sie Träger erhöhter Werte sind, wenden Sie sich bitte an einen Stoffwechselspezialisten.

Patienten unter Behandlung können Werte um die 15 ($\mu\text{mol/l}$) aufweisen, unbehandelte Patienten haben oft um ein Vielfaches höhere Werte.

B6 (PYRIDOXIN) RESPONSIV ODER NICHT

HCU-Patienten können in zwei Kategorien eingeteilt werden: B6-ansprechend und nicht-ansprechend.

B6 RESPONSIV

Etwa 50 % der Patienten sprechen auf Vitamin B6 (Pyridoxin) an oder sind teilweise darauf ansprechbar. Einige wenige Patienten, die auf Vitamin B6 ansprechen, benötigen keine eiweißarme Diät, die meisten benötigen jedoch eine gewisse Proteinbeschränkung und/oder die auf HCU abgestimmte Aminosäurenmischung. Wenn Patienten ihren Homocysteinspiegel allein mit Vitamin B6 nicht unter 50 $\mu\text{mol/l}$ senken können, kann eine zusätzliche Betain-Ergänzung ihrer täglichen Ernährung erforderlich sein.

B6 NON-RESPONSIV

Die andere Hälfte der Patienten spricht nicht auf Vitamin B6 an. Patienten, die nicht auf Vitamin B6 ansprechen, erhalten in der Regel eine eiweißarme Diät, oft mit Betainzusatz, und benötigen spezielle eiweißarme medizinische Lebensmittel sowie Nahrungsergänzungsmittel mit anderen Aminosäuren. Das Ziel für diese Patienten ist ein Wert unter 100 $\mu\text{mol/l}$, obwohl manche Ärzte niedrigere Werte empfehlen, sofern diese sicher erreicht werden können.

PROGNOSE

Eine frühzeitige Diagnose und eine strikte Einhaltung der Behandlungsempfehlungen können den Beginn der Symptome verhindern. Die Einnahme der Medikation und die Einhaltung der Diät müssen ständig überwacht werden. Wenn der Homocysteinspiegel unter 70–100 $\mu\text{mol/l}$ gehalten wird, können kognitive und Entwicklungsverzögerungen sowie das Risiko von Blutgerinnseln und Schlaganfällen deutlich minimiert werden. Einige Kliniken streben niedrigere Werte an.



ÜBERWACHUNG

Die Häufigkeit der Klinikbesuche und Laboruntersuchungen hängen vom Schweregrad, der Behandlung und dem Alter ab.

Die Gesamthomocystein- und Methioninwerte sollten bei jedem Besuch überwacht und besprochen werden.

Darüber hinaus sollten die Patienten regelmäßig Folsäure- und Vitamin-B12-Tests, eine vollständige Aminosäurenanalyse und eine Knochendichtemessung durchführen lassen.

WAS IST DIE URSACHE HOHER WERTE?

Mehrere Faktoren können bei den Homocystein- und Methioninkonzentrationen von Patienten eine Rolle spielen.

- ▶ Endogene angeborene Stoffwechselstörungen
- ▶ Übermäßige Proteinzufuhr, die zu einem Anstieg des Methionins führt
- ▶ Mangelnde CBS-Enzymaktivität
- ▶ Vitamin-B12- oder Folsäuremangel
- ▶ Methylierungsstörung (z. B. MTHFR)
- ▶ Krankheit oder Stress (jeder Art), die zu Katabolismus führen – dem Abbau von Muskeln, bei dem Aminosäuren zur Energiegewinnung ins Blut freigesetzt werden

TEIL 2: HCU-ERNÄHRUNGSLEITFADEN

Da es keine Heilung für HCU gibt, benötigen Menschen mit Homocystinurie eine lebenslange Behandlung. Eine der wirksamsten Möglichkeiten zur Behandlung von HCU ist eine Ernährungsumstellung. Da Patienten mit HCU erhöhte Methioninwerte haben und Homocystein nicht abbauen können, müssen sie ihre Methioninzufuhr begrenzen. Methionin ist eine Aminosäure, die in Lebensmitteln wie beispielsweise Huhn, Fisch, Eiern und Milch vorkommt.

METHIONIN-/PROTEINARME DIÄT

Die Methoden zur Berechnung der Aufnahme variieren in den Stoffwechselkliniken. Einige empfehlen Patienten, die eine proteinarme Diät benötigen, die Methioninaufnahme aus der Nahrung (in Milligramm) zu berechnen, während andere Kliniken empfehlen, die Gesamtproteinaufnahme (in Gramm) zu berechnen. Die Zielmenge hängt vom Homocystein- und Methioninspiegel des Patienten ab. Beide Methoden erfordern eine sorgfältige Messung der Lebensmittel. Patienten beziehen den Großteil ihres Proteins aus Obst, Gemüse und synthetischen proteinarmen Lebensmitteln, darunter proteinarmen Nudeln, Brot, Reis, Milchprodukte, Eiersatz, Desserts und Fleischersatz.

AMINOSÄURENMISCHUNG

Ein wichtiger Bestandteil für den Erfolg einer eiweißarmen Ernährung ist die medizinische Aminosäurenmischung. Ohne Aminosäurenmischung ist es nahezu unmöglich, den Gesamtproteinbedarf für normales Wachstum und Entwicklung zu decken. Die Mischung liefert alle Aminosäuren (außer Methionin) sowie die meisten Vitamine und Mineralstoffe, die eine Person bei einer eiweißarmen Ernährung benötigt.

**Weitere Informationen finden Sie in unserer Liste mit medizinischen Aminosäurenmischung und eiweißarmen Produkten.*

MEDIKAMENTE

Patienten, die auf Vitamin B6 ansprechen, erhalten Vitamin B6, um das verbleibende CBS-Enzym zu stabilisieren. Ein niedriger Folat- (B9) oder Vitamin-B12- (Cobalamin-)Spiegel kann zu einem erhöhten Homocysteinspiegel führen, weshalb viele Patienten niedrige Dosen von Vitamin B12 und Folat einnehmen.

Patienten, die ihren Homocysteinspiegel nicht auf den Zielwert senken können, benötigen möglicherweise zusätzlich



Betain, ein Nahrungsergänzungsmittel, das Homocystein wieder in Methionin umwandelt. Die Betain-Dosierung hängt vom Grad des aktiven Enzyms (sofern vorhanden), der Größe, dem Gewicht und dem Alter ab.

Ihr Arzt kann Ihnen die Einnahme weiterer Vitamine oder Medikamente verschreiben, um Ihren Gesundheitszustand zu optimieren.

DIE BEDEUTUNG DER ERNÄHRUNG

Eine proteinarme Diät mit medizinischer Nahrung ist für die Behandlung der klassischen Homocystinurie (HCU) von größter Bedeutung. Eine gute Stoffwechselkontrolle ist ohne Methioninbeschränkung nicht möglich, und methioninfreie Aminosäurenmischung ist unerlässlich, um den Gesamtprotein- und Mikronährstoffbedarf für das Wachstum im Kindes- und Jugendalter sowie die Erhaltung der Gesundheit im Erwachsenenalter zu decken. Die Diät ist schwierig und oft frustrierend, aber große Fortschritte in der medizinischen Lebensmittelindustrie haben in den letzten Jahren den Geschmack und die Nährstoffqualität proteinarmer Nahrung und Aminosäurenmischungen deutlich verbessert. Alle Patienten berichten, dass sie sich während der Diät besser fühlen und ihr Risiko für HCU-bedingte medizinische Komplikationen deutlich sinkt.

– Angela Dempsey, RD, HCU Network America Medizinischer Berater

GRUNDREGELN DER DIÄT

Für die Ernährung gelten einige Grundregeln. Die wichtigste davon ist, den Homocysteinspiegel im Plasma innerhalb sicherer Grenzen zu halten.

METHIONINBEGRENZUNG Methionin ist in allen natürlichen Proteinen enthalten. Da Methionin eine essentielle Aminosäure ist, benötigt jeder Mensch etwas Methionin in seiner Ernährung. Für Patienten mit HCU ist es entscheidend, gerade genug Methionin bereitzustellen, um den Bedarf für Wachstum und/oder Erhaltung zu decken. Kalorien aus anderen Lebensmitteln, einschließlich eiweißarmer Nahrung/Arzneimittel, sind sehr wichtig und stammen aus den folgenden Quellen:

- ▶ Lebensmittel mit einem natürlichen niedrigen Proteingehalt, wie Obst und Gemüse werden als Grundnahrungsmittel der Diät empfohlen.
- ▶ Spezielle eiweißarme Lebensmittel wie Mehl, Brot und Nudeln.
- ▶ Abgemessene Mengen normaler Getreidesorten, wie z. B. Reis und Cracker
- ▶ Spezielle proteinarme Nahrung und medizinische Aminosäurenmischung
- ▶ Alle Patienten sollten von einem

Stoffwechseldiätassistenten betreut werden, der ihnen bei der individuellen Gestaltung ihrer Diättherapie helfen kann.
AUSGEWOGENE ERNÄHRUNG

Beachten Sie, dass die Ernährungsrichtlinien für HCU KEINE proteinreichen Lebensmittel wie Fleisch, Fisch, Eier, Soja, Nüsse und sogar einige proteinreiche Getreidesorten vorsehen. Patienten müssen sicherstellen, dass sie für ihr Alter, Geschlecht und ihren Energiebedarf ausreichende Mengen an Vitaminen, Mineralstoffen, Kohlenhydraten und essentiellen Fettsäuren zu sich nehmen.



Die Beratung durch einen Ernährungsberater hilft Ihnen, die richtige medizinische Aminosäurenmischung und natürliche Proteinkombination zu finden. Mit seiner Beratung können sich die Patienten normal entwickeln und wachsen und gleichzeitig ihre Methioninaufnahme einschränken.

EMPFOHLENE PROTEINMENGEN

Eine eiweißarme Ernährung muss immer den individuellen Eiweißbedarf decken. Die Empfehlungen für die Gesamteiweißmenge (Eiweiß aus der Nahrung plus Arzneimittel) variieren je nach Alter und können zwischen 1 und 3 Gramm Eiweiß pro Kilogramm Körpergewicht pro Tag liegen.

Arbeiten Sie mit Ihrem Ernährungsberater

zusammen, um die für Sie richtige

Gesamtproteinbalance zu finden.



NÄHRSTOFFBEDÜRFNISSE NACH ALTER

Mit zunehmendem Alter der Patienten, bei denen HCU diagnostiziert wurde, ändern sich ihre Ernährungsbedürfnisse.



ERNÄHRUNG VON BABYS MIT HCU Wenn im Rahmen eines Neugeborenen-Screenings HCU diagnostiziert wird, ist es wichtig, sofort mit der diätetischen Behandlung zu beginnen.

Muttermilch und herkömmliche Säuglingsanfangsnahrung enthalten geringe Mengen Methionin. Stillen bei Babys mit HCU wird empfohlen, da es die Bindung zwischen Mutter und Kind stärkt. Stillen und Säuglingsanfangsnahrung müssen möglicherweise durch eine geeignete medizinische Aminosäurenmischung ergänzt werden.

Ernährung von Kindern mit HCU

Kinder wachsen und haben einen hohen Kalorien- und Proteinbedarf.

Die Ernährungsweise eines Kindes wird von der Methionin-/Proteintoleranz bestimmt. Eine Ernährung mit einem Mangel an Gesamtprotein würde zu schlechtem Wachstum führen. Um die Gesundheit des Kindes zu erhalten und sein Wachstum zu gewährleisten, muss ausreichend Gesamtprotein vorhanden sein. Dies ist ohne medizinische Aminosäurenmischung nicht möglich.

Ein Mangel an Methionin als essentieller Aminosäure wirkt sich negativ auf das Wachstum aus. Das bedeutet, dass zu wenig natürliches Protein aus der Nahrung ebenfalls zu geringer Gewichtszunahme und geringem Wachstum führt. Die Methioninzufuhr darf weder zu viel noch zu wenig sein – sie muss genau richtig sein. Neben dem Protein- oder Methioningehalt ist es auch wichtig, sicherzustellen, dass der Kalorienbedarf gedeckt wird. Zu wenig Kalorien können das



Wachstum behindern und führen zum Abbau von Proteinen aus den Muskeln, wodurch Methionin freigesetzt würde.

Die Ernährung sollte durch ein tägliches Ernährungsprotokoll und regelmäßige Blutentnahmen überwacht werden. Ihr Ernährungsberater und Genetiker werden anhand Ihres Ernährungsprotokolls und Ihrer Laborergebnisse Anpassungen vornehmen.

ERNÄHRUNGSBEDÜRFNISSE FÜR JUGENDLICHE UND ERWACHSENE

Die richtige Ernährung ermöglicht eine normale geistige und körperliche Entwicklung von Jugendlichen und hilft ihnen, ein normales Leben zu führen.

Die medizinischen Nahrungsergänzungsmittel für Jugendliche und Erwachsene sind in praktischen Verpackungen erhältlich, die einem aktiven Lebensstil gerecht werden.

Der Aminosäurebedarf von Erwachsenen unterscheidet sich nicht wesentlich von dem von Kindern, es gibt jedoch andere Nährstoffe, die genauso wichtig sind:

- ▶ Kalzium und Vitamin D: zur Vorbeugung gegen Osteoporose und Förderung der Knochengesundheit
 - ▶ Folsäure: zur Vorbeugung gegen Arteriosklerose
 - ▶ Ballaststoffe: für eine normale Verdauungsgesundheit
 - ▶ Essenzielle Omega-3-Fettsäuren: stärken das Immunsystem und haben neuroprotektive Wirkungen.
- Im Erwachsenenalter sind Besuche in der Stoffwechselklinik seltener als in der Kindheit, regelmäßige Kontrollen sind jedoch weiterhin wichtig.

ANNISTONS GESCHICHTE Anniston durfte täglich 50 mg Methionin zu sich nehmen. Vor Kurzem wurde die Dosis auf 75 mg erhöht. Babynahrung ist kinderleicht, da man weiß, wie viel Methionin in jedem Becher ist. Jetzt, wo sie anfängt, mehr feste Nahrung zu sich zu nehmen, lernen wir, ihre Nahrung mit einer Waage abzuwiegen. Wir lernen immer mehr darüber, welche Lebensmittel sie essen darf und wie man sie zubereitet.

– Brittany, Mutter von Anniston

TEIL 3: HCU UND SCHWANGERSCHAFT

Für Frauen mit HCU ist es besonders wichtig, vor und während der Schwangerschaft die richtigen Vorsichtsmaßnahmen zu treffen, um eine sichere und erfolgreiche Schwangerschaft zu gewährleisten.

BERATEN SIE SICH MIT IHREM TEAM Wenn möglich, sollten Frauen vor einer Schwangerschaft ihre Entscheidung für eine Schwangerschaft mit ihrem Stoffwechselteam besprechen. Obwohl eine Schwangerschaft für Frauen mit HCU gewisse Risiken birgt, ist sie sehr sicher. Wahrscheinlich wird Ihnen geraten, einen Hämatologen und einen Spezialisten für Mutter-Kind-Medizin zu konsultieren.

Es ist wichtig, dass Sie bei der Planung einer Schwangerschaft und während der Schwangerschaft selbst engmaschig von Ihrem Stoffwechselteam betreut werden.

HALTEN SIE SICH GENAU AN IHRE DIÄT

Bei Frauen, die nicht auf Vitamin B6 ansprechen, ist es außerdem wichtig, dass Sie die von Ihrem Stoffwechselteam verordnete Nahrung und Aminosäurenmischung genau einhalten. Im Verlauf der Schwangerschaft wird Ihr Stoffwechselteam wahrscheinlich Ihre Aminosäurenmischung und Proteinzufuhr anpassen, um sicherzustellen, dass Sie Ihren Bedarf und den Ihres heranwachsenden Babys decken!

GEBURTENKONTROLLE UND HCU

Wie bereits erwähnt, besteht bei HCU ein erhöhtes Risiko für Blutgerinnsel. Östrogenbasierte Verhütungsmittel erhöhen selbst in der Allgemeinbevölkerung die Wahrscheinlichkeit für ein Blutgerinnsel. Aus diesem Grund wird Frauen mit HCU dringend empfohlen, östrogenbasierte Verhütungsmittel zu vermeiden.



MEGANS GESCHICHTE Hallo, mein Name ist Megan Jackson, ich bin Mutter von zwei süßen Kindern und leide an HCU. Ich hatte das große Glück, ein fantastisches Ärzteteam zu haben, das so gut zusammengearbeitet hat, dass jede meiner Schwangerschaften reibungslos verlief und ich sicher war.

Während der Schwangerschaft kann es bei jeder Frau zu einem Blutgerinnsel oder einer Fehlgeburt kommen, aber bei einer Frau mit HCU ist das Risiko noch größer. Ich wurde engmaschig überwacht und stand in ständigem Kontakt mit meinen Ärzten, insbesondere meinem Genetiker.

Während meiner Schwangerschaft ließ ich mir regelmäßig Blut abnehmen und führte ein Ernährungstagebuch, das ich meinem Genetiker und meiner Ernährungsberaterin zeigte. Sie berechneten dann anhand meiner Laborwerte, in welchem Stadium meiner Schwangerschaft ich mich befand, und erstellten einen Plan, wie viel Eiweiß, Kalorien und Proteinpräparate ich zu mir nehmen sollte. Letztendlich sind meine beiden Kinder ein wahrer Segen.

TEIL 4: TIPPS UND TRICKS

Verlieren Sie sich nicht in den Details – hier sind ein paar Tipps und Tricks, die Ihnen beim Einkaufen, Kochen, Essengehen und Reisen zu mehr Erfolg verhelfen.

EINKAUFEN UND KOCHEN

► Sehen Sie sich die Nährwerttabelle an.

► Sehen Sie die Portionsgröße nach und den Proteingehalt pro Portion

► Im Allgemeinen werden Lebensmittel gewogen nachdem sie geschält und geschnitten wurden, aber bevor sie gekocht werden.

► In vielen Rezepten können proteinreiche Zutaten durch proteinarme ersetzt werden.

EIER

► Nehmen Sie für ein Ei 1/4 Tasse ungesüßtes Apfelmus

► Nehmen Sie für ein Ei 1/4 Tasse zerdrückte Banane

► Nehmen Sie für ein Ei 1/4 Tasse proteinarmen Naturjoghurt.

► Sie können auch fertigen Ei-Ersatz (z. B. von Hammermühle) nehmen und dabei nach Packungsanleitung vorgehen.

► Zubereitung: Reismilch – 3/4 Tasse für jede 1 Tasse normale Milch

► Kochen: Reismilch - 3/4 Tasse für 1 Tasse Kuhmilch

► Backen: 1 Tasse Mandelmilch für 1 Tasse Kuhmilch

MEHL

► Eiweißarmes Mehl - gehen Sie nach Packungsanleitung vor.

KÄSE

► Proteinreicher Käse kann mit eiweißarmem oder mit veganem Käse ersetzt werden.



AUSWÄRTS ESSEN



HCU zu haben, heißt nicht, nicht mehr essen gehen zu können. Noch nie war das Wissen über Allergien und spezielle Diäten so verbreitet wie heute! Hier ein paar Tipps für Ihren nächsten Restaurant- oder Imbiss-Besuch:

► Nehmen Sie eine kleine Küchenwaage mit, um Ihr Essen zu wiegen.

► Sehen Sie sich die Speisekarte vorab online an oder rufen Sie das Restaurant an.

► Wenn Sie auf der Karte nichts Passendes für sich finden, fragen Sie ruhig, ob einzelne Zutaten ausgetauscht werden können.

► Manche Restaurants sind einverstanden, Ihnen Ihre selbst mitgebrachten eiweißarmen Nudeln zuzubereiten. Rufen Sie einfach vorher an und fragen Sie nach



Die Entdeckungsfreude sollte nicht durch die HCU eingeschränkt sein. Bereiten Sie sich vor und nehmen Sie sich ausreichend Zeit. So wird Ihre Reise reibungslos und angenehm verlaufen. Hier sind einige Tipps, die Ihnen dabei helfen.

- Besorgen Sie sich ein Attest Ihres Stoffwechselspezialisten, in dem die Homocystinurie kurz erklärt wird und Ihre Medikamente Nahrungsergänzungsmittel, Aminosäurenmischung und ggf. spezielle Lebensmittel aufgelistet werden. Z.B. der ADAC stellt ein Formular für die Medikamentenmitnahme in verschiedenen Sprachen bereit. Das können Sie selbst ausfüllen und Ihren Ärzten zur Unterzeichnung vorlegen
- Informieren Sie sich über die Essensszene an Ihrem Reiseziel; Möglicherweise müssen Sie Ihre proteinarmen Lebensmittel einpacken. Schauen Sie sich die Go Lo wPro App an, die Ihnen bei dieser Aufgabe hilft!
- Packen Sie zusätzliche Nahrung und Aminosäurenmischung ein, man weiß nie ob Ihr Flug möglicherweise Verspätung hat

► Nehmen Sie so viel von Ihren Medikamenten, Nahrungsergänzungsmitteln und Lebensmitteln mit, wie Sie als Handgepäck mitnehmen können. Einige Fluggesellschaften erlauben zusätzliches Handgepäck, wenn es medizinisch notwendig ist. Erkundigen Sie sich bei Ihrer Fluggesellschaft, ob diese Regelung gilt.

► Kommen Sie rechtzeitig am Flughafen an. Wegen der Nahrungsergänzungsmittel und Aminosäurenmischung wird Ihr Gepäck wahrscheinlich durchsucht. Seien Sie geduldig und zeigen Sie Ihren medizinischen Nachweis vor. Der Inhalt wird zwar überprüft, aber es sorgt für einen reibungslosen Ablauf!

► Führen Sie schriftliche Anweisungen (am besten auch in der Sprache des Reiseziels, mindestens aber auch auf Englisch) mit sich, was im Fall eines medizinischen Notfalls passieren soll. Arbeiten Sie mit Ihrem medizinischen Team zusammen, um diese zu erstellen.

► Achten Sie im Flugzeug oder im Auto darauf, dass Sie viele Dehnpausen einlegen, um die Durchblutung anzuregen.



ADAM'S GESCHICHTE Mit seinem Wunsch, normal zu sein, alles zu überwinden und sich nicht von seiner Krankheit behindern zu lassen, wollte Adam alles versuchen. Er verletzte sich auf dem Weg dorthin, aber das bremste ihn nicht. Egal, wie viele Beulen und blaue Flecken Adam ertragen musste, er erholte sich schnell wieder und war bereit für die nächste neue Erfahrung ... Gott machte mir sehr deutlich, dass Adam nicht in eine Schublade gesteckt oder in Watte gepackt werden sollte. Er ist aus einem bestimmten Grund hier, und wir müssen ihn gehen lassen.

– Annette Settle, Mutter von Adam Settle

Anbieter von Aminosäuremischungen

- ▶ **Nutricia**
00800-747 737 99
info@nutricia-metabolics.de
<https://www.nutricia-metabolics.de/produkte/>
- ▶ **metaX Institut für Dietätik GmbH**
008000-9963829
service@metax.org
- ▶ **Vitaflo Deutschland**
+49(0)6172 253 234 0
info@vitaflo.de
<https://www.nestlehealthscience.de/vitaflo/inborn-errors-of-metabolism/protein-metabolism/homocystinurie/hcu-cooler>

Anbieter von proteinarmen Lebensmitteln

- ▶ **Hammermühle**
https://hammermuehle-shop.de/shop/eiweissarm/?srsId=AfmBOorhVEWt9xTvMeqo72OC5JXCtYY1cqrRe15ZfBq_FmuMRPLOn7AE
- ▶ **Poensgen**
<https://poensgen-brot.de/Produkte/Eiweissarme-Produkte/>
- ▶ **Nutricia Loprofin**
<https://www.loprofin.de/>
- ▶ **Vitaflo Deutschland**
<https://www.nestlehealthscience.de/vitaflo/inborn-errors-of-metabolism/eiweissarme-lebensmittel/home>



WEITERE WICHTIGE UNTERNEHMEN

► Recordati Rare Diseases

(Hersteller von Cystadane); Cystadane kann über Rezept erworben werden.

Die Mission von Recordati Rare Diseases besteht darin, die

Auswirkungen extrem seltener und verheerender Krankheiten durch die Bereitstellung dringend benötigter Therapien. Wir arbeiten Seite an Seite mit Gemeinschaften, die sich mit seltenen Krankheiten befassen, um das Bewusstsein zu schärfen, die Diagnose zu verbessern und die Verfügbarkeit von Behandlungen für Menschen mit seltenen Krankheiten zu erweitern.

<https://recordati.com/rare/our-business-rare-diseases-products/>
(844) 288-5007

► Anovo Rx

(888) 487-4703 | www.anovorx.com

► Solace Nutrition

Solace Nutrition ist stolz auf seinen Hauptgrund für seine

Existenz – die Förderung des Krankheitsmanagements durch Ernährung. Ihre Produkte werden von medizinischem Fachpersonal entwickelt, das auf den jeweiligen Krankheitsbereich spezialisiert ist, für den die Produkte bestimmt sind.

Das Team von Solace Nutrition entwickelt sich ständig weiter

wissenschaftlich erprobte Produkte, die den unerfüllten Bedarf vieler Menschen decken, die mit angeborenen Stoffwechselstörungen und der Behandlung chronischer Krankheiten zu kämpfen haben. Ihre Produkte liegen in konzentrierter und praktischer Form vor und verwenden nur sichere, klinisch validierte Inhaltsstoffe, die in von der FDA registrierten und geprüften Einrichtungen hergestellt werden.

Produkte für HCU: VB6 P5PTM (888) 876-5223 | www.solacenutrition.com

Anwendungen und Websites zur Ernährungsverfolgung

HCU Network America unterstützt keine Anwendungen oder Websites zur Diätverfolgung.



Für weitere Informationen kontaktieren Sie bitte HCU AUSTRALIEN
Tara Morrison Präsidentin
+61 411 488 476
tara@hcnetworkaustralia.org.au
HCUNetworkAustralia.org.au

AccuGo für HCU

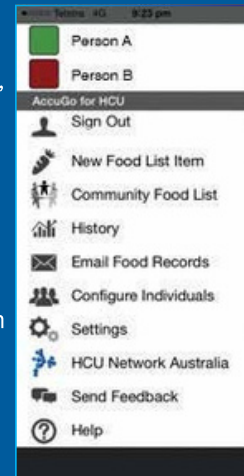


Gefördert durch
HCU
Network Australia



ACCUGO FÜR HCU AccuGo für HCU wurde entwickelt, um die tägliche Handhabung einer eiweißarmen Ernährung zu erleichtern, indem es eine schnelle und einfache Möglichkeit bietet, den Protein- oder Methioningehalt der verzehrten Lebensmittel zu schätzen und zu verfolgen. Es bietet einfachen Zugriff auf den Protein- und Methioningehalt von Lebensmitteln, einschließlich vorinstallierter Daten, Ihrer eigenen persönlichen Daten und einer Community-Datenbank mit gemeinsam genutzten Lebensmitteln.

„Das ganze Leben meines Sohnes musste ich meine fotokopierten Lebensmittellisten, ein Tagebuch, um festzuhalten, was er aß, und einen Taschenrechner, um den Proteinwert zu berechnen, mit mir herumtragen. Wir haben jetzt ein Gerät, das ausschließlich für die App verwendet wird, sodass wir es bei Bedarf an jede Pflegekraft weitergeben können. Es war eine Lebensrettung.“
– Bridgett, Mutter eines 6-jährigen Sohnes mit HCU, die das ganze Leben ihres Sohnes lang die proteinarme Diät eingehalten hat.



HOWMUCHPHE .ORG HowMuchPhe .org ist ein umfassendes Diätmanagementsystem für Patienten, die eine proteinarme Diät benötigen. Die App zeigt den Proteingehalt von mehr als 7.000 Lebensmitteln an.

Auf der Website „How Much Phe“ können Sie die Datenbank

durchsuchen, verwandte Werte finden, Ihre eigenen Rezepte

berechnen und ein tägliches Ernährungstagebuch erstellen. Darüber

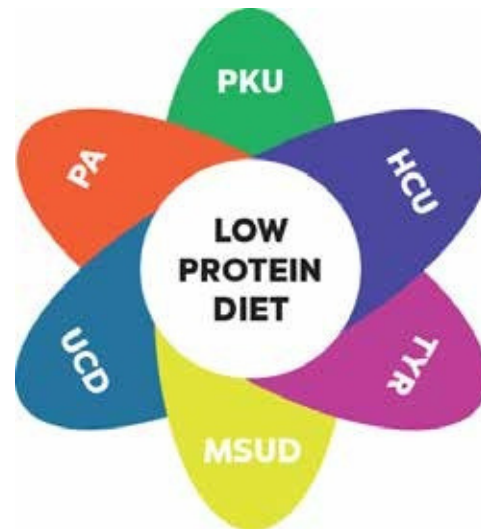
hinaus erhalten Sie mit Ihrem Abonnement einen reaktionsschnellen

Kundenservice.

Obwohl diese Website für Patienten mit PKU konzipiert ist, stellt sie aufgrund der Partnerschaften mit zahlreichen

Lebensmittelunternehmen, die zur Ermittlung eines ungerundeten

Proteingehalts bestehen, der sonst schwer zu finden ist, eine wertvolle Ressource dar.



STOFFWECHSEL-DIÄT-APP FÜR HCY Die Stoffwechsel-Diät-App für HCY (Homocystinurie, auch bekannt als HCU) ist eine Website für Patienten mit HCY. Die Website wurde mit Protein- und Methionindaten der Genetic Metabolic Dietitians International (GMDI)-Gruppe erstellt, um Genauigkeit und Zugänglichkeit zu gewährleisten. Zusätzlich zu den genauen Daten, mit denen Sie Ihre tägliche Nährstoffaufnahme verfolgen können, können Sie Ihre eigenen Lebensmittel und Rezepte hinzufügen und Ihre Diätaufzeichnungen exportieren.

Um mehr über die Metabolic Diet App für HCY zu erfahren oder ein

Konto zu erstellen, besuchen Sie [www .metabolicdietapp .org/HCY .html](http://www.metabolicdietapp.org/HCY.html) .

ERNÄHRUNGSPROTOKOLL

[illegible]

TEIL 6: MEDIKAMENTE, LABORWERTE UND ÄRZTE

MEDIKAMENTENLISTE

[illegible]

LABORERGEBNISSE

[illegible]

BEHANDLERDATEN

Genetiker:		Klinikzugehörigkeit:	
Adresse:		Stadt, Bundesland, Postleitzahl:	
Telefon:		E-Mail:	
Ernährungsberater:		Klinikzugehörigkeit:	
Adresse:		Stadt, Bundesland, Postleitzahl:	
Telefon:		E-Mail:	
Hausarzt:		Klinikzugehörigkeit:	
Adresse:		Stadt, Bundesland, Postleitzahl:	
Telefon:		E-Mail:	

ANMERKUNGEN

WEITERFÜHRENDE INFOS

Weitere Informationen, Tipps und Hinweise zum Umgang mit HCU finden Sie auf diesen Websites.

<https://www.dig-pku.de/wcf/index.php?homocystinurie/>

HCU NETWORK AMERICA BROSCHÜRE

<https://hcunetworkamerica.org/hcu-network-Amerika-Broschüre/>

RESSOURCENLISTE

<https://hcunetworkamerica.org/wp-content/uploads/2022/04/Resource-List.pdf>

Leitfaden für betreuende Personen zur klassischen Homocystinurie

https://hcunetworkamerica.org/wp-content/uploads/2019/02/Caretaker_Guide_HCU.pdf

WIE SOLLTE EIN KLINIKBESUCH AUSSEHEN?

https://hcunetworkamerica.org/wp-content/uploads/2018/11/Klinikbesuch_Infografik.pdf

HANDBUCH ZUR KLASSISCHEN HCU

https://hcunetworkamerica.org/wp-content/uploads/2019/01/HCU_Educators_Guide_v4.pdf

Toolkit zur Notfallvorsorge für alle Fälle von Homocystinurie

<https://hcunetworkamerica.org/wp-content/uploads/2020/03/Final-2020-Notfallvorsorge-Toolkit-alle-HCU-Erkrankungen.pdf>

ELTERNHANDBUCH FÜR SONDERPÄDAGOGISCHE DIENSTE

<https://hcunetworkamerica.org/wp-content/uploads/2020/12/Elternhandbuch-für-besondere-Bildungsdienstleistungen.pdf>

HCU-GEMEINSCHAFTSKOCHBUCH

<https://hcunetworkamerica.org/hcu-Community-Kochbuch/>

PATIENTENGESCHICHTEN <https://hcunetworkamerica.org/patient-stories/>

Youtube-Kanal <https://www.youtube.com/channel/UCdYChYZ3uMTGIpM0rBkmyaw>

