

PHENYLKETONURIE (PKU): HANDLUNGSFELDER FÜR EINE VERBESSERTE VERSORGUNG

Phenylketonurie (PKU) ist eine seltene, angeborene Stoffwechselerkrankung, die etwa 1 von 10.000 Menschen in Deutschland betrifft.¹ Ein Gendefekt verursacht eine schädliche Anreicherung einer Aminosäure im Blut, was ohne lebenslange strikte Diät und dauerhafte Behandlung zu schweren, teils irreversiblen Hirnschäden, Krampfanfällen, Verhaltensstörungen und weiteren Komorbiditäten führt. Aufgrund des flächendeckend etablierten Neugeborenen-Screenings sind in Deutschland eine frühe Erkennung und unmittelbare Einleitung einer Behandlung möglich. Dennoch spüren Betroffene lebenslang Einschränkungen und sehen sich mit einer Vielzahl von Herausforderungen konfrontiert.

HERAUSFORDERUNGEN IM LEBEN MIT PKU

Alltägliche Belastungen

Die erforderliche eiweißarme Diät bei PKU ist äußerst strikt und für Betroffene und ihre Angehörigen belastend, sodass die Diätadhärenz mit fortschreitendem Alter häufig abnimmt. Kostenintensive, eiweißarme Speziallebensmittel werden nicht erstattet und belasten Familien finanziell[, bei 20–30 % der Betroffenen mit moderater oder klassischer PKU ist die finanzielle Belastung der Grund für einen Abbruch der Diät.²] Die lebenslang notwendige strikte Ernährungskontrolle erschwert die Teilhabe von Betroffenen am sozialen und beruflichen Leben. Begleitsymptome wie Depressionen, Angstzustände oder Konzentrationsprobleme sind bei PKU bekannt. Nicht nur PKU-Patienten selbst, sondern auch ihre Angehörigen sind einem hohen Leidensdruck ausgesetzt[: Depression und Angststörungen treten bei fast 60 % der pflegenden Angehörigen auf.³] Kinderwunsch und Schwangerschaft stellen Betroffene zudem vor besondere Herausforderungen, sodass sich viele Frauen bewusst gegen Kinder entscheiden. Insgesamt beeinträchtigt PKU die Betroffenen und ihre Angehörigen maßgeblich in ihrer Lebensqualität.

Bestehende Lücken in der medizinischen Versorgung

Trotz der frühen Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten bestehen auch in der medizinischen Versorgung weiterhin Herausforderungen für die Betroffenen, wie etwa lange Wartezeiten auf Kontrolltermine in spezialisierten Stoffwechselzentren oder Schwierigkeiten bei der Verschreibung von notwendigen Aminosäuren. Der Zugang zu qualifizierten Ernährungsberatern ist aufgrund des bestehenden Mangels an Leistungserbringen nach wie vor eine Herausforderung. Zudem gestaltet sich der Übergang von der pädiatrischen in die Erwachsenenversorgung oft schwierig.

¹ Deutsche Interessensgemeinschaft Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen e. V. (DIG PKU). Phenylketonurie (PKU). <https://www.dig-pku.de/wcf/index.php?phenylketonurie-pku/> (letzter Zugriff 12.09.2025).

² McWhorter N et al. Nutrients 2022;14(23).

³ Medford E et al. JIMD Rep 2017;37:107-114

Erwachsenen Patienten fehlt in vielen Fällen die Anbindung an spezialisierte Zentren, mit negativen Auswirkungen auf Diät- und Therapieadhärenz. Zu lange wurde PKU als pädiatrische Krankheit behandelt, Erkenntnisse zu Langzeitfolgen bei älteren PKU-Patienten fehlen weiterhin. PKU-Patienten, die vor Einführung des Neugeborenen-Screenings geboren und somit spät diagnostiziert wurden, haben zusätzliche besondere Versorgungsbedarfe.

HANDLUNGSFELDER – BETROFFENE UNTERSTÜTZEN, VERSORGUNG STÄRKEN

Sichtbarkeit schaffen und PKU-Betroffene in ihren Bedürfnissen unterstützen

Betroffene und ihre Angehörigen benötigen Unterstützung und Sichtbarkeit für ihre Anliegen und Bedürfnisse – dies fördert die Entstigmatisierung und lindert Belastungen, die viele Betroffene in ihrem Alltag spüren. Gezielte psychosoziale Unterstützungsprogramme können zudem beitragen, die Lebensqualität von Betroffenen zu steigern und ihre Teilhabe am sozialen und beruflichen Leben zu stärken. Finanzielle Entlastung durch Kostenübernahme für teure Spezialnahrungsmittel insbesondere für Familien mit niedrigen Einkommen sollte erwägt werden. Die wichtige Bedeutung von Selbsthilfeorganisationen wie der „Deutschen Interessensgemeinschaft Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen e. V. (DIG PKU)“ muss anerkannt werden und deren Strukturen nachhaltig politisch gestärkt werden.

Versorgungsstrukturen stärken und zukunftsfest aufstellen

In Anbetracht des zunehmenden Fachkräftemangels und höherer Versorgungsbedarfe aufgrund einer alternden Gesellschaft müssen Versorgungsstrukturen auch für die Belange von Patienten mit Seltenen Erkrankungen wie PKU zukunftsfest aufgestellt werden. Dies beinhaltet den weiteren Ausbau von Stoffwechselzentren, insbesondere für Erwachsene, und eine stärkere Ausrichtung von Pflegeeinrichtungen auf die Bedürfnisse älterer, multimorbider PKU-Patienten. Zur Fachkräftesicherung sollte die ärztliche Weiterbildung im Bereich der Stoffwechselkrankheiten sowie die Weiterbildung von qualifizierten Ernährungsberatern gezielt gefördert werden.

Vorsorgemaßnahmen stärken

Betroffene von PKU sind eine Risikogruppe für Mangelernährung. Ein Ernährungsscreening in Krankenhäusern bildet eine wirksame Vorsorgemaßnahme und stärkt Versorgungsstrukturen.

Forschung weiter vorantreiben

Öffentlich geförderte Versorgungsforschung kann relevante Versorgungslücken identifizieren und Ansätze für neue Versorgungskonzepte aufzeigen. Zudem besteht weiterer Forschungsbedarf zu den Langzeitfolgen von PKU.

Zugang zu Innovationen sicherstellen

In Anbetracht der vielschichtigen Herausforderungen in Alltag und medizinischer Versorgung sind viele Betroffene auf neue Therapieoptionen und wissenschaftlichen Fortschritt angewiesen. Insbesondere für diese vulnerable Patientengruppe muss der Zugang zu medizinischen Innovationen erhalten und gestärkt werden.