Ernährungstherapie bei angeborenen Stoffwechselstörungen

Abbildung 1: Probeentnahme

Daniela Moor BSc Ernährungsberatung/-therapie

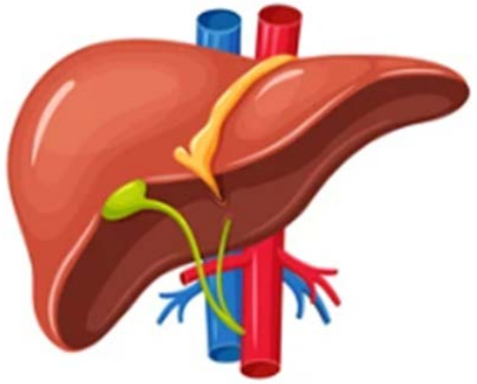
Swissmilk Symposium Bern, 28.8.2023

Ablauf

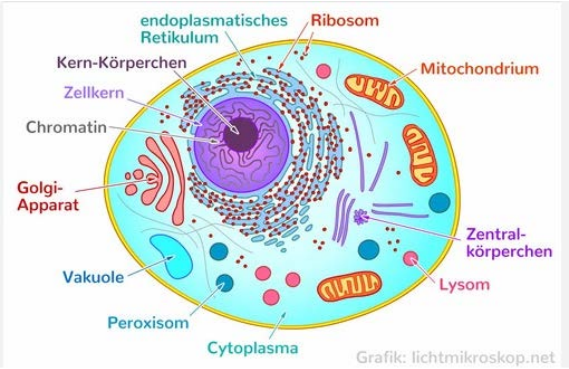
1. Biochemische Grundlage
2. Diagnostik NGS
3. Vererbung
4. Störungen der Fettsäuren-Oxidation — Bsp: MCADD
5. Störungen im Abbau der Kohlenhydrate — Bsp: Galaktosämie
6. Störungen im Aminosäuren Stoffwechsel — Bsp: MSUD
7. Herausforderungen
8. Fragen

Biochemische Grundlage

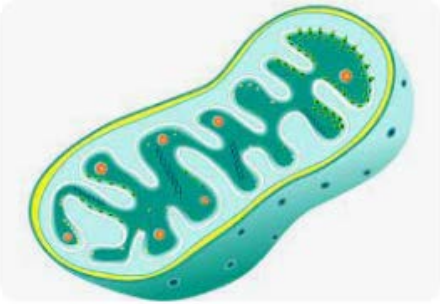
Leber



Hepatozyt

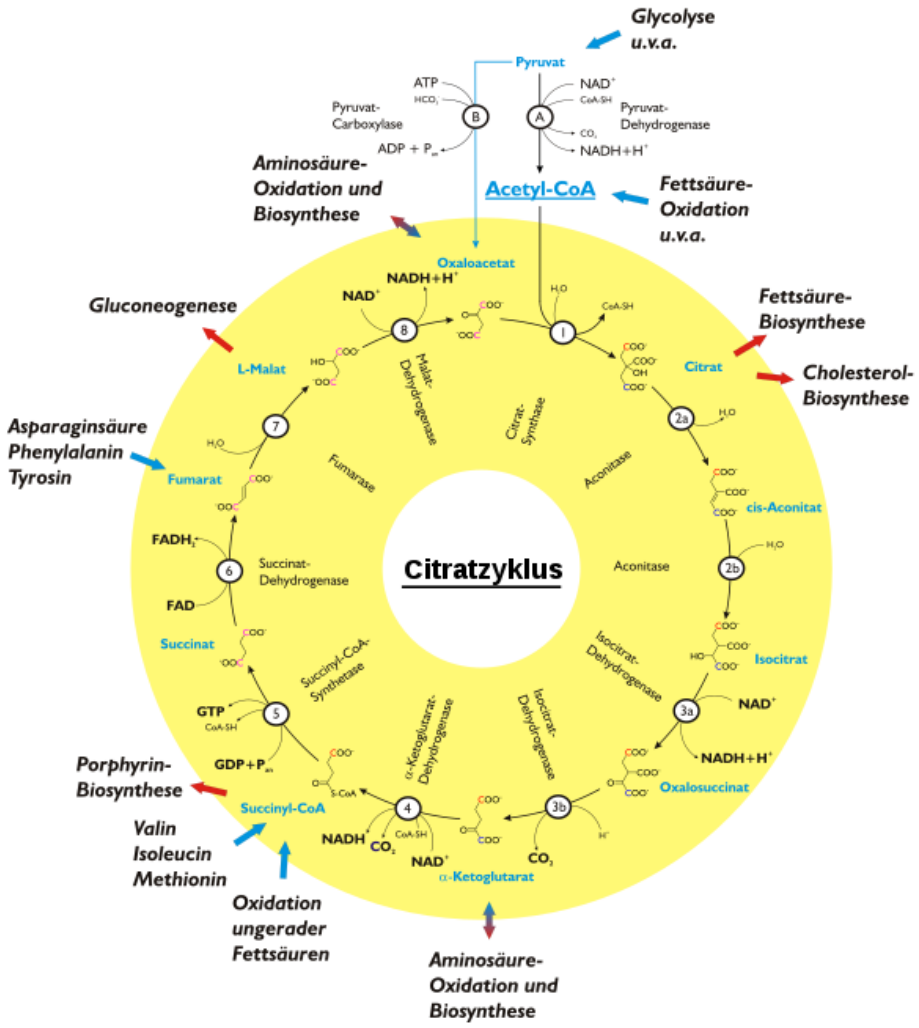


Mitochondrium



Biochemische Grundlage

Citratzyklus



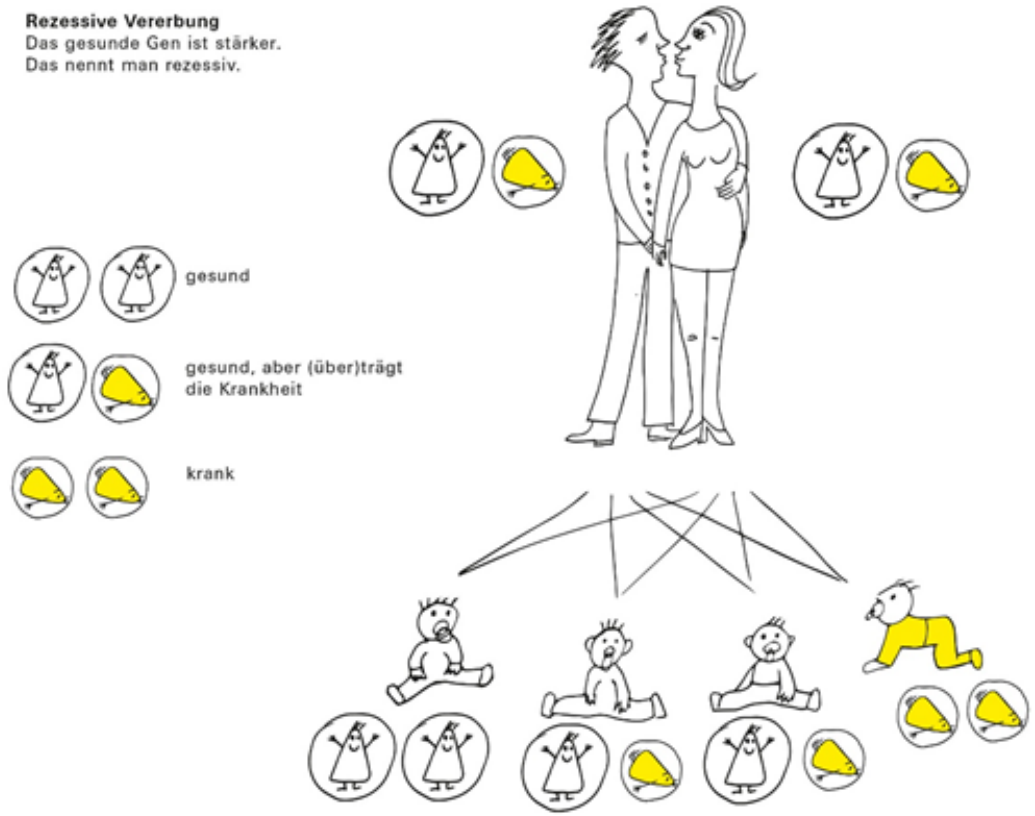
Vererbung

Sind immer autosomal rezessiv

25%

50%

25%



Neugeborenen Screening

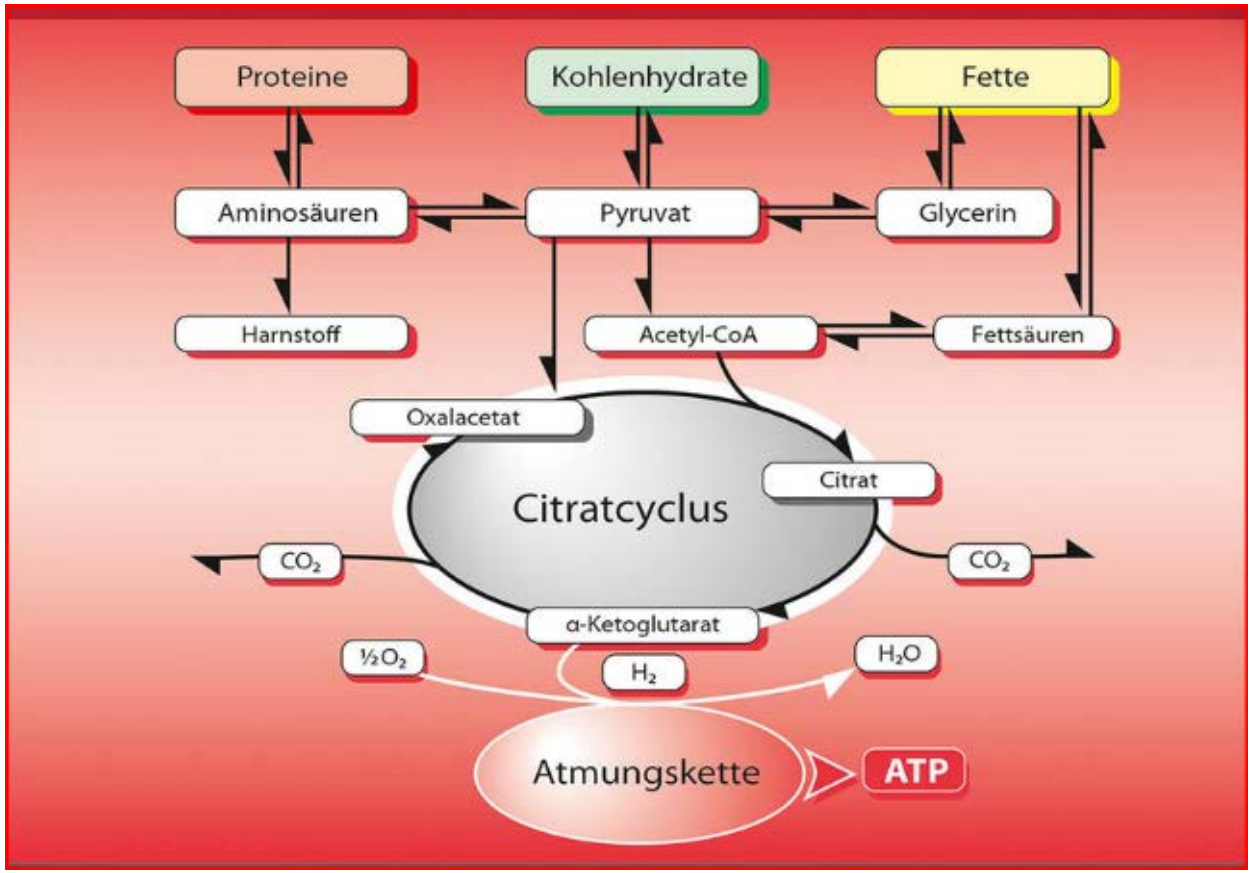
- Seit 50 Jahren wird in der Schweiz gescreent
- Auf 10 behandelbare Krankheiten getestet im einzigen Neugeborenen-Screening-Labor der Schweiz im Kinderspital Zürich
- Verhinderung von schweren Organschädigungen und Entwicklungsstörungen durch Erkrankungen bzw. Fehlbildungen
- Früher Beginn einer gezielten Behandlung der Erkrankungen bzw. Fehlbildungen

Krankheitsbilder

- Phenylketonurie (PKU)
- Hypothyreose
- MCAD-Mangel
- Andrenogenitales Syndrom (AGS)
- Galaktosämie
- Biotinidasemangel
- Cystische Fibrose (CF)
- Glutarazidurie Typ 1 (GA-1)
- Ahornsirup-Krankheit (MSUD)
- Schwere kombinierte Immundefekte (SCID) und schwere T-Zell Lymphopenie

Biochemische Grundlage

MSUD Galaktosämie MCAD Mangel



MCADD (Medium-chain-Acyl-CoA Dehydrogenase Mangel)

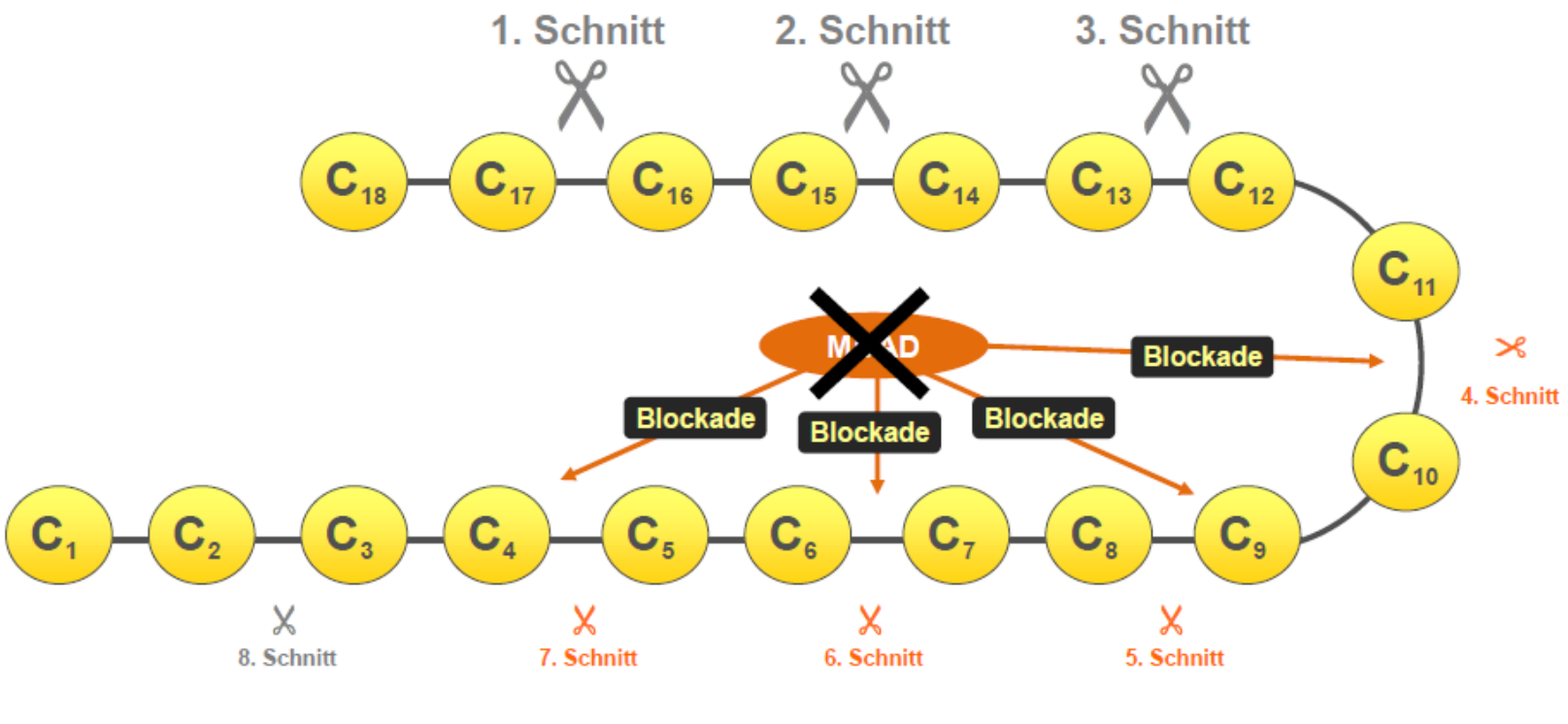
- Häufigkeit: 1:10’000

- Störung im Abbau der mittelkettigen Fettsäuren

- Klinik
  - Krankheit zeigt sich erst nach langem Fasten, Erbrechen, Durchfall und Fieber, wenn der Körper auf die Fettreserven zurückgreifen sollte
  - Symptome: Schläfrigkeit, Übelkeit, Unterzuckerung, Krampfanfälle und Koma

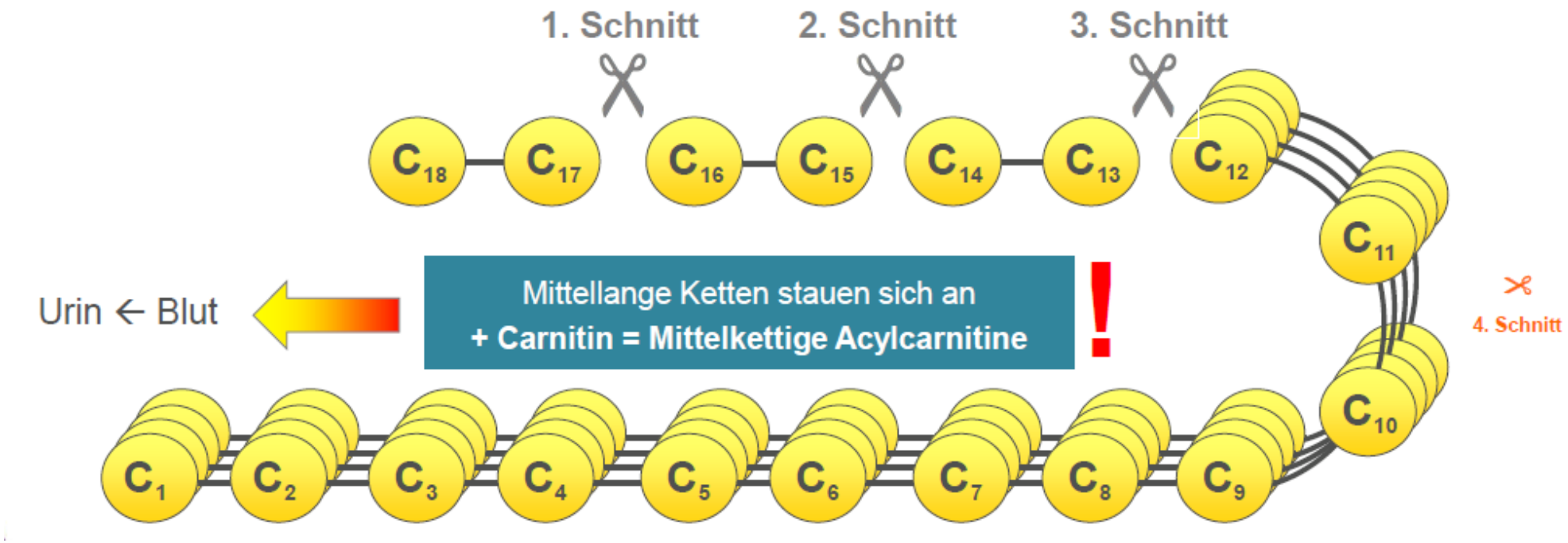
MCADD (Medium-chain-Acyl-CoA Dehydrogenase Mangel)

Fettsäurenabbau beim MCAD-Mangel



MCADD (Medium-chain-Acyl-CoA Dehydrogenase Mangel)

Konsequenzen der Blockade beim MCAD-Mangel



Ernährungstherapie bei MACDD

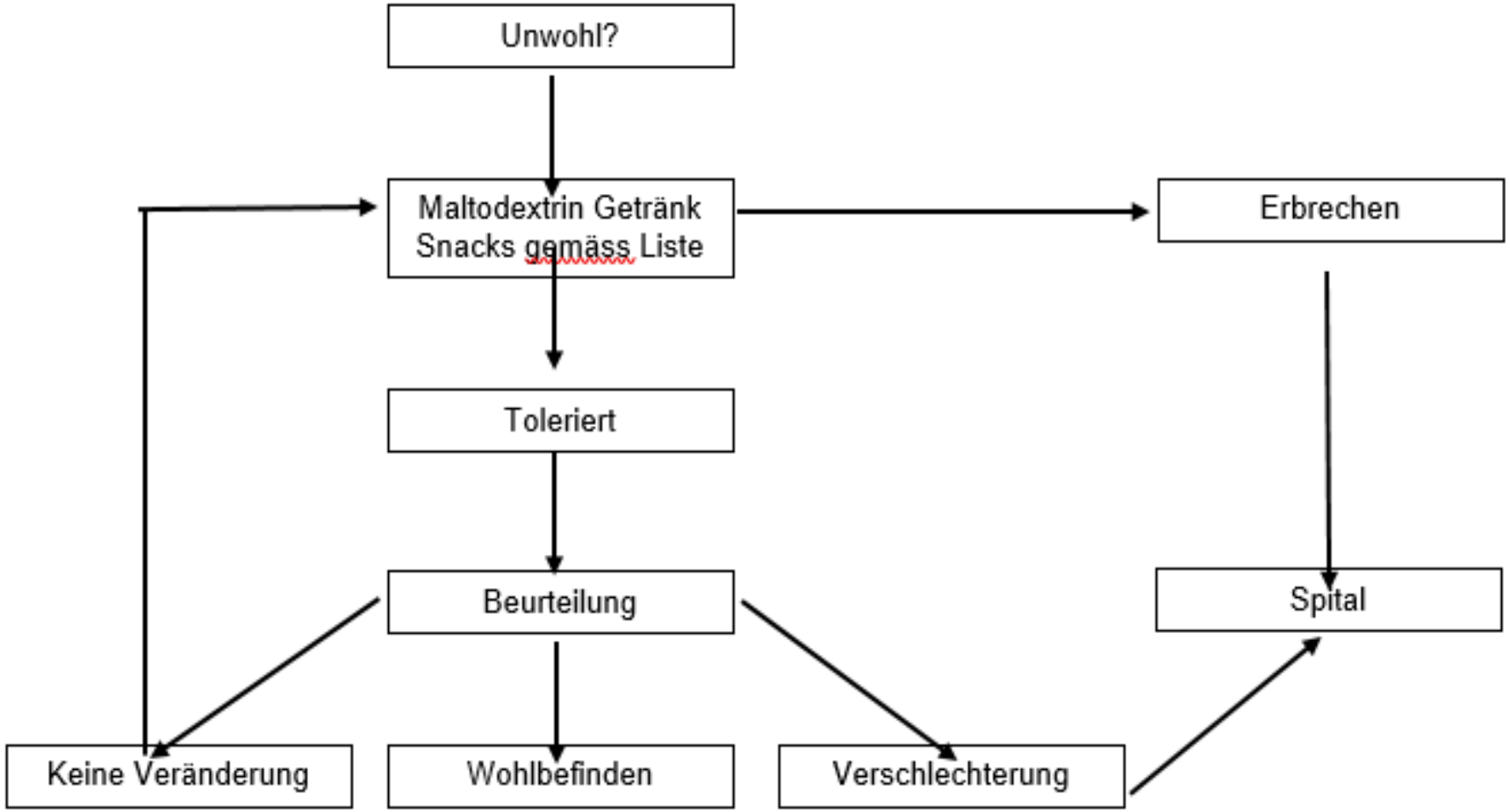
- Vermeidung langer Fastenperioden
  - Bei Säuglingen 0-6 Monate: max. 6 Stunden
  - Bei Säuglingen ab 6-12 Monaten: max. 8 Stunden
  - Bei Säuglingen ab 1 – 2 Jahre: max. 10 Stunden
  - Ab 2 Jahren: maximal 12 Stunden
- Vermeiden von Kokosfett, Kokosöl und Palmfett in grösseren Mengen
- Generell gelten bei Kindern mit MCAD- Mangel die Empfehlungen der gesunden und ausgewogenen Ernährung mit einer regelmässigen Kohlenhydrataufnahme

Vorgehen bei Krankheit

- Infektionen
- Fieber
- Plötzliches Erbrechen
- Durchfall/Magen-Darm-Grippe
- Nach Impfungen
- Nach Verletzungen und Unfall

→ Maltodextrin

Vorgehen bei Krankheit



Vorgehen bei Krankheit

Maltodextrin-Plan

Anleitung für Gewicht in kg 10

Geburtstdatum

Wenn Ihr Kind nicht so essen mag wie sonst, nämlich .....

- ☐ bei Infektionen
- ☐ bei Fieber
- ☐ bei plötzlichem Erbrechen
- ☐ bei Durchfall
- ☐ nach Impfungen
- ☐ nach Verletzungen und Unfall

Maltodextrin 6 (Nutricia)*	Anzahl Messlöffel à 12.5 g	Wasser in ml	Portionen pro 24 h
135 g	11 ML	900 ml	12 x 75 ml

Pro Portion

11 g	1 ML	75 ml	1 x 75 ml

Zunächst im Abstand von 1 Stunde, später alle 2 – 3 Stunden

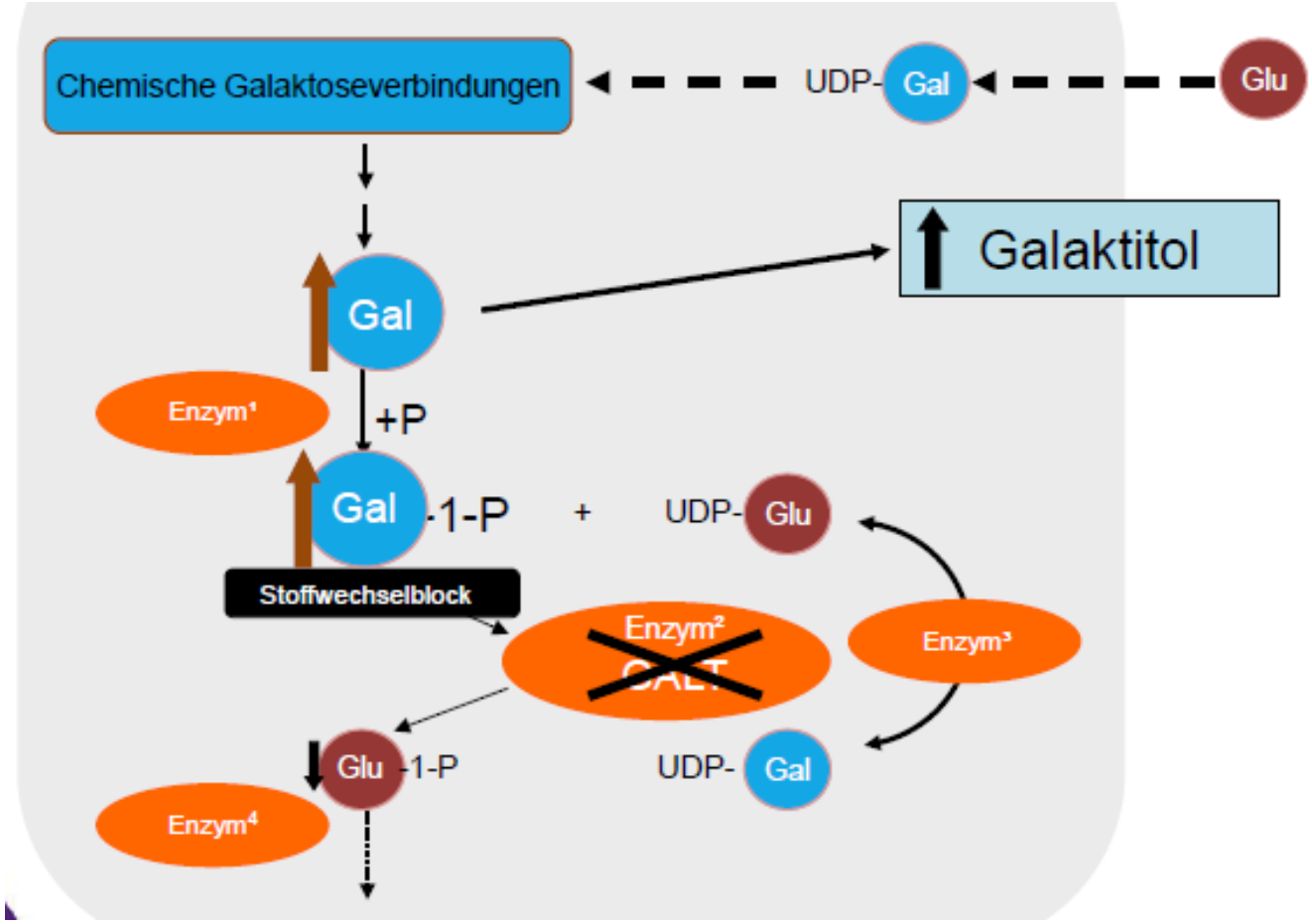
* Bestellung über die Ernährungsberatung des Kinderspital Zürichs oder erhältlich in Apotheken

Galaktosämie

- Häufigkeit: 1: 55’000
- Milchzucker wird nicht vertragen
- Klinik
  - Bei Ernährung mit Muttermilch/ normaler Pulvermilch: schwere Leber-, Nieren- und Hirnschäden, Beeinträchtigung des Sehens bis hin zum Tod
  - Anzeichen einer Entgleisung: Erbrechen, Durchfall, schlechtes Trinkverhalten, Lethargie, Sepsis mit E. coli (oder anderen Erregern)
  - Langzeit Komplikationen: reduzierte Knochendichte, verzögerte Sprachentwicklung, verbale Dyspraxie, Ataxie, Depression, prämature Ovarialinsuffizienz

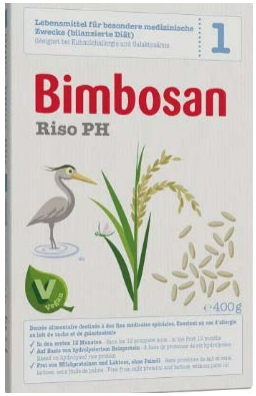
Galaktosämie

Stoffwechsel bei Galaktosämie: GALT Mangel



Ernährungstherapie bei Galaktosämie

- Beginn mit Ernährungstherapie direkt nach positivem NGS
- Laktosefreie Säuglingsmilch
- Stillen ist nicht möglich



Phytosterole

Ernährungstherapie bei Galaktosämie

- Lebenslange laktosefreie, galaktosereduzierte Ernährung

β - glycosidische Bindung

α - glycosidische Bindung

- in Raffinose/Stachyose
- kann nicht gespalten werden
- Keine Einschränkung von Obst, Gemüse, Hülsenfrüchten

Ernährungstherapie bei Galaktosämie

- Supplementation von Calcium und Vitamin D

Hartkäse erlaubt

- Laktosefreie, Galaktosereduzierte Ernährung
  → mehrheitlich Milchfreie Ernährung, Spuren erlaubt

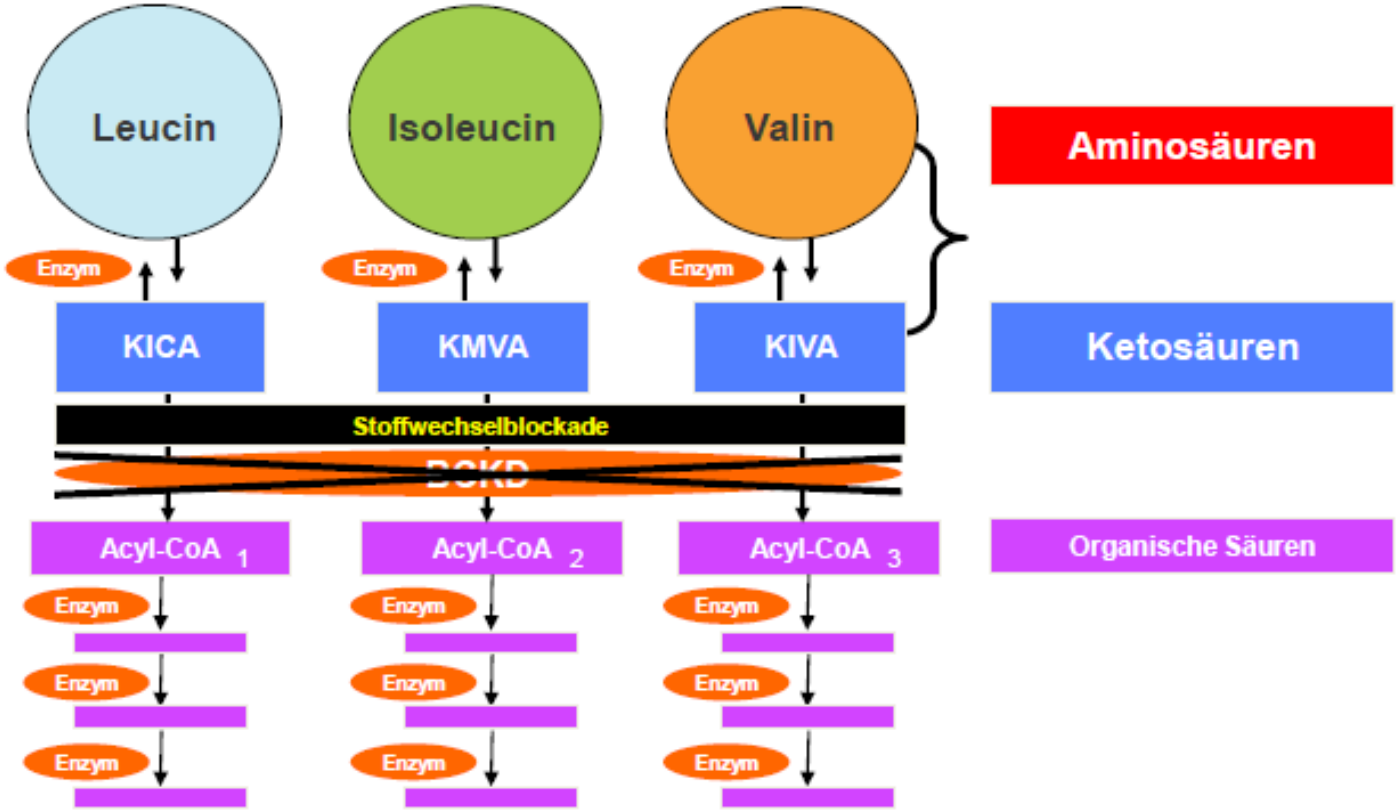
- Ab 14 Jahren: Diät-Lockerung

MSUD (Ahornsirupkrankheit)

- Häufigkeit: 1:200’000
- Abbaustörung der verzweigtkettigen Aminosäuren
- Stoffwechselprodukt gibt dem Urin den typischen Ahornsirupgeruch
- Klinik
  - Schwere Form: Ketoazidotische Entgleisung und progressive Enzephalopathie in den ersten Lebenstagen mit Apathie, Epilepsie, Hirnödem und Koma
  - Milde Form: Milde bis schwere Entwicklungsverzögerung, Risiko von interkurrenten ketoazidotischen Dekompenstionen

MSUD (Ahornsirupkrankheit)

Stoffwechsel bei MSUD: BCKD-Mangel



Ernährungstherapie bei MSUD

- Lebenslange streng eiweissarme Ernährung
- Leucin wird berechnet z.B. 25 mg kg KG

Ernährungstherapie bei MSUD

- Energie wird ergänzt mit eiweissarmen Spezialprodukten

Online Shop

Supermarkt

Ernährungstherapie bei MSUD

- Eiweiss wird ergänzt mit altersentsprechender Aminosäurenmischung
- Alle Aminosäuren enthalten ausser Isoleucin, Leucin und Valin
- Mikronährstoffe in altersentsprechender Dosierung

Ernährungstherapie bei MSUD

- Berechnung einer Ernährungsplanes

	Effektive Menge			300	ml														
	Verteilt in		x		ml														
			x		ml														
MSUD 2-prima	MSUD 2-prima	8	%	24	g		14.4		14			3		70		130	288	552	331	75.6	6.5
MSUD 2- secunda			%																		
	xxxxxx																				
Maltodextrin 6	Maltodextrin 6			37.5	g							36.3		148		0	0	0	0	0.4	
Pflanzenöl	Pflanzenöl			15	g		0	0			15			136		0	0	0	0	0.2	
Gemüse	Gemüse			200	g		3.6	3.6		190	0.8	6.0		46	180	178	570	110	92	42.0	2.4
Obst	Obst			100	g		1	1		32	0	10		47	85	3	210	22	24	14.6	0.6
Kartoffeln	Kartoffeln			150	g		3	3		180	1	27		133		3	186	8	104	54.0	1.5
Butter	Butter			30	g		0	0			25	0		226							
Vollrahm	Vollrahm			10	g		0	0		10	3	0		33		4	12	7	7	0.6	0.0
loprofin Teigwaren roh	loprofin Teigwaren roh			40	g		0	0		12	0	35		147		3	4	5	4		
Oliven grün	Oliven grün			60	g		1	1		57	8			71	46	966		22	8	12.0	0.7
Brot eiweissarm	Brot eiweissarm			40	g		0	0		4	1	23		104	12						
Fruchtsaft ohne Protein	Fruchtsaft ohne Protein			450	g							45		225	450						
						Total	23			485	54	186		1386	1073	1286	1271	726	571	199	12
							15			470				1456	1223	500	1300	750	600	120	8
							160%			103%				95%	88%	257%	98%	97%	95%	166%	146%
							Prot	Nat	Syn	Leu	F	Kh	KJ	kCal	H20	Na	K	Ca	P	Mg	Fe
																mg	mg	mg	mg	mg	mg
	4 - 6 Jahre, f						**0.9**							*910*	*75*	*500*	*1300*	**750**	**600**	**120**	**8**
	PAL						**1.6**							***1456***							

Ernährungstherapie bei MSUD

- Beispiel Ernährungsplan

Medizinische Diagnose: MSUD (Maple Sirup Urine Disease, Ahornsirupkrankheit)
Anthropometrie: G 16.5, L 107 cm
Energiebedarf: 1450-1550 kcal
Flüssigkeitsbedarf: ca. 1200 ml
Ernährungstherapie: Proteinarme Ernährung (Leucin-reduziert)
470 mg Leu pro Tag
Aminosäuremischung: 24g (3 x 8g) MSUD 2 prima gemischt in Fruchtsaft

Zeit	Ernährung	Ersatz per Sonde 15% basic p+15% Malto	Leu in mg
07:00	40g eiweissarmes Brot mit Butter und Honig 8g MSUD 2 prima mit 1.5dl Fruchtsaft 12.5g Messlöffel Maltodextrin (1 Messlöffel)	150 ml	10mg
10:00	Apfel von Station Gurke oder Peperoni + 30g Oliven eiweissarmem Grissini von Mevalia	100 ml	30mg 10mg
12:00	150g Kartoffeln/80g Reis gekocht mit Butter verfeinert + gut gesalzen 1 Portion Gemüse für 100mg Leucin (45g Spinat oder 60g Broccoli) 8g MSUD 2 prima mit 1.5dl Fruchtsaft 12.5g Messlöffel Maltodextrin (1 Messlöffel)	220 ml	180mg 100mg
16:00	1 Portion Gurke + 30g Oliven eiweissarmem Grissini von Mevalia	100ml	25mg
18:00	120g gekochte eiweissarme Teigwaren/eiweissarmer Reis gekocht mit Butter verfeinert + gut gesalzen 1 Portion Gemüse für 100mg Leucin (45g Spinat oder 60g Broccoli) 8g MSUD 2 prima mit 1.5dl Fruchtsaft 12.5g Messlöffel Maltodextrin (1 Messlöffel)	220 ml	5mg 100mg
	Total		**470mg**

Berechnet werden müssen:
-Kohlenhydratbeilagen wie Kartoffeln, Reis
bitte bei stationärem Aufenthalt beim Mittag abwechseln mit Pommes, Rösti, Risotto. Mengen gemäss Leucinliste
-eiweissarme Milchproduktalternativen, Kartoffelersatz, Fleischersatz, glutenfreie / vegane Alternativprodukte
-Gemüse: Zuckermais, Maiskölbchen, Erbsen, Kefen, Sprossen, Keimlinge nach Leucingehalt

Ernährungstherapie bei MSUD

- Notfallmanagement

- Notfallplan I
  - 50% Leucin, 100% Energie
  - Maltodextrin
  - Kann noch daheim durchgeführt werden
  - Stationär zusätzlich Glucose / Lipide i.V.

- Notfallplan II
  - 0% Leucin, 100-125% Energie
  - Maltodextrin, Calogen, basic p
  - Nur mit nasogastraler Sonde oder PEG Sonde möglich
  - Stationär zusätzlich Glucose / Lipide i.V.

Herausforderungen

- Schulung Eltern, Patienten, Betreuungspersonen
  - Comics
  - Informationsbroschüren
  - Ernährungsplan

- Überblick von geeigneten Produkten im Supermarkt
- ASM + Spezialprodukte von allen Herstellern kennen
- Kostenübernahme durch Versicherer

- Übergang Erwachsenen Medizin

Fragen

Quellenverzeichnis

Titelseite: www.aerzteblatt.de/nachrichten/83724/Neugeborenenscreening-im-Nordosten-wirdausgeweitet

Folie 3+4: Pixabay

Folie 5: Zeltner, Nina A., et al. "Reducing complexity: explaining inborn errors of metabolism and their treatment to children and adolescents. " Orphanet journal of rare diseases 14.1 (2019): 1-9.,

Folie 6+7: Neugeborenen-Screening Schweiz: https://www.neoscreening.ch/de/screening-information

Folie 8: Grundfragen der Ernährung Cornelia A. Schlieper, 23.Auflage

Folie 9: Mayatepek, E., Distelmaier, F., Ensenauer, R., Schlune, A., Thimm, E. (2016). Angeborene Stoffwechselkrankheiten – Früherkennung, Leitsymptome und Therapieoptionen.

Folie 10+11: PRIETSCH & BURGARD, TEMPLE_MCAD Erstinformation_Vs 1.1

Folie 12: Safe and unsafe duration of fasting for children with MCAD deficiency. Terry G. J. Derks et al. Eur J Pediatr (2007)

Folie 13: Forny, P., Link, B., Moor, D., Bosshard, T., Zeltner, N., Baumgartner, M., Häberle, J., Rohrbach, M. (2021). Metabolic Handbook

Folie 16: International clinical guideline for the management of classical galactosemia: diagnosis, treatment, and follow-up

Folie 17: WENDEL, BURGARD & KONSTANTOPOULOU, TEMPLE_GALAKTOSÄMIE Erstinformation_Vs 1.1

Folie 18+19+20: Angeborene Stoffwechselkrankheiten – Früherkennung, Leitsymptome und Therapieoptionen. Uni-Med Verlag AG Bremen

Bilder: www.4mybaby.ch, www.milupa.ch, www.nutricia.de

Folie 21: Forny, P., Link, B., Moor, D., Bosshard, T., Zeltner, N., Baumgartner, M., Häberle, J., Rohrbach, M. (2021). Metabolic Handbook

Folie 22: BURGARD & WENDEL TEMPLE_MSUD_Erstinformation_Vs 1.1

Folie 23+24+25: Molecular Genetics and Metabolism Volume 112, Issue 3, July 2014, Pages 210-21 Nutrition management guideline for maple syrup urine disease:

Bilder: MÎGROS / Vegusto / Alnatura / COOP / www.loprofin.de / www./metax-shop.org / www.shop.mevalia.de

Folie 26: Forny, P., Link, B., Moor, D., Bosshard, T., Zeltner, N., Baumgartner, M., Häberle, J., Rohrbach, M. (2021). Metabolic Handbook

Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!

Daniela Moor BSc Ernährungsberatung/-therapie

Swissmilk Symposium Bern, 28.8.2023