



Ernährungstherapie bei angeborenen Stoffwechselerkrankungen

Teil I: Allgemeine Einführung zur Artikelreihe

Ulrike Och, Tobias Fischer, Thorsten Marquardt

Literatur

1. Arnold GL: *Inborn errors of metabolism in the 21st century: past to present*. *Ann Transl Med* 2018; 6(24): 467.
2. Scriver CR, Childs B, Kinzler KW, Vogelstein B (eds.): *The metabolic & molecular bases of inherited disease*. 8th ed. New York, London: McGraw-Hill 2001.
3. Valle DL, Antonarakis S, Ballabio A, Beaudet AL, Mitchell GA: *The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease (OMMBID)*. <https://ommbid.mhmedical.com/book.aspx?bookid=2709&TopLevelContentDisplayName=Books> (last accessed on 17 May 2020).
4. Bickel H, Gerrard J, Hickmans EM: Influence of phenylalanine intake on phenylketonuria. *Lancet* 1953; 265(6790): 812–3.
5. Guthrie R, Susi A: A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatrics* 1963; 32: 338–43.
6. Hellbardt M: Aufnahme der ambulanten Ernährungsberatung in die Heilmittel-Richtlinie des G-BA. *Ernaehrungs Umschau* 2017; 64(10): M580–M583.
7. Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA): Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses Richtlinie über die Verordnung von Heilmitteln in der vertragsärztlichen Versorgung (Heilmittel-Richtlinie/Heilm-RL): zuletzt geändert am 21. September 2017, veröffentlicht im Bundesanzeiger BAnz AT 23.11.2017 B1, in Kraft getreten am 1. Januar 2018.
8. Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA): Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses Richtlinie über die Verordnung von Heilmitteln in der vertragsärztlichen Versorgung (Heilmittel-Richtlinie/Heilm-RL): zuletzt geändert am 22. November 2019, veröffentlicht im Bundesanzeiger BAnz AT 31.12.2019 B7, in Kraft getreten am 1. Januar 2020.
9. Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA): Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses Richtlinie über die Verordnung von Heilmitteln in der vertragsärztlichen Versorgung (Heilmittel-Richtlinie/Heilm-RL): zuletzt geändert am 22. November 2019, veröffentlicht im Bundesanzeiger BAnz AT 31.12.2019 B7, in Kraft getreten am 1. Oktober 2020.
10. GKV-Spitzenverband, Berufsverband Oecotrophologie e. V. (VDOE), Deutsche Gesellschaft der qualifizierten Ernährungstherapeuten und Ernährungsberater – QUETHEB e. V., Verband der Diätassistenten – Deutscher Bundesverband e. V. (VDD), Verband für Ernährung und Diätetik e. V. (VFED): Gemeinsame Pressemitteilung: Neuer Heilmittelbereich „Ernährungstherapie“ eingeführt. Berlin 2017.
11. Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF): *Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen, Endokrinopathien, schwere kombinierte Immundefekte (SCID) und Mukoviszidose: S2k-Leitlinie 024/012*. Federführende Fachgesellschaft: Gesellschaft für Neonatologie und pädiatrische Intensivmedizin e.V. (GNPI) 2020: 1–48.
12. Therrell BL, Padilla CD, Loeber JG, et al.: Current status of newborn screening worldwide: 2015. *Neonatal Screening* 2015; 39(3): 171–87.
13. John H, Fischer T, Och U, Baumeister A, Wahrburg U: Additional costs of a low-protein diet in children and adolescents with phenylketonuria. *Ernaehrungs Umschau* 2019; 66(11): 221–7.

DOI: 10.4455/eu.2020.050