



Ernährungstherapie bei angeborenen Stoffwechselerkrankungen

Teil 2: Störungen des Aminosäurestoffwechsels

Ulrike Och, Tobias Fischer, Thorsten Marquardt

Literatur

1. Wu G: Amino acids: metabolism, functions, and nutrition. *Amino Acids* 2009; 37(1): 1–17.
2. Deutsche Gesellschaft für Ernährung, Österreichische Gesellschaft für Ernährung, Schweizerische Gesellschaft für Ernährungsforschung, Schweizerische Vereinigung für Ernährung (ed.): Referenzwerte für die Nährstoffzufuhr. 2nd ed. Bonn: Deutsche Gesellschaft für Ernährung 2019.
3. World Health Organisation (WHO): Protein and amino acid requirements in human nutrition: Report of a joint WHO/FAO/UNU Expert Consultation [Geneva, 9–16 April 2002]. Geneva: WHO 2007.
4. European Food Safety Authority (EFSA): Scientific Opinion on Dietary Reference Values for Protein. *EFSA Journal* 2012; 10(2): 2557.
5. MacLeod EL, Gleason ST, van Calcar SC, Ney DM: Reassessment of phenylalanine tolerance in adults with phenylketonuria is needed as body mass changes. *Mol Genet Metab* 2009; 98(4): 331–7.
6. Kersting M, Kalhoff H, Lücke T: Von Nährstoffen zu Lebensmitteln und Mahlzeiten: Das Konzept der Optimalen Mischkost für Kinder und Jugendliche in Deutschland. *Aktuell Ernährungsmed* 2017; 42(04): 304–15.
7. Fischer T, Baumeister A, Franzmeier N, Marquardt T: Entwicklung eines aktionsgebundenen Schulungskonzeptes für die ketogene Diät. In: *Ernährung 2018 – Ernährung ist Therapie und Prävention*. Stuttgart: Thieme 2018.
8. Fischer T, Baumeister A: Hans isst ketogen: Rezepte für eine ketogene Ernährung, praktische Tipps, spannende Kurzgeschichten und umfangreiche Hintergrundinformationen. 1st ed. Wiesbaden: Umschau Zeitschriftenverlag 2019.
9. Walter JH, MacDonald A: The use of amino acid supplements in inherited metabolic disease. *J Inher Metab Dis* 2006; 29(2–3): 279–80.
10. Europäisches Parlament und der Rat der Europäischen Union: Verordnung (EU) Nr. 609/2013 über Lebensmittel für Säuglinge und Kleinkinder, Lebensmittel für besondere medizinische Zwecke und Tagesrationen für gewichtskontrollierende Ernährung und zur Aufhebung der Richtlinie 92/52/EWG des Rates, der Richtlinien 96/8/EG, 1999/21/EG, 2006/125/EG und 2006/141/EG der Kommission, der Richtlinie 2009/39/EG des Europäischen Parlaments und des Rates sowie der Verordnungen (EG) Nr. 41/2009 und (EG) Nr. 953/2009 des Rates und der Kommission Text von Bedeutung für den EWR 2017.
11. Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA): Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Verordnung von Arzneimitteln in der vertragsärztlichen Versorgung (Arzneimittel-Richtlinie/AM-RL): in Kraft getreten am 1. April 2009, zuletzt geändert am 20. Februar 2020, veröffentlicht im Bundesanzeiger (BAnz AT 09.04.2020 B4), in Kraft getreten am 10. April 2020.
12. Metges CC, El-Khoury AE, Selvaraj AB, et al.: Kinetics of L-[1-¹³C]leucine when ingested with free amino acids, unlabeled or intrinsically labeled casein. *Am J Physiol Endocrinol Metab* 2000; 278(6): E1000–9.
13. Mönch E, Herrmann ME, Brösicke H, Schöffner A, Keller M: Utilisation of amino acid mixtures in adolescents with phenylketonuria. *Eur J Pediatr* 1996; 155 Suppl 1: S115–20.
14. van Wegberg AMJ, MacDonald A, Ahring K, et al.: The complete European guidelines on phenylketonuria: Diagnosis and treatment. *Orphanet J Rare Dis* 2017; 12(1): 1417.
15. Gropper SS, Acosta PB: Effect of simultaneous ingestion of L-amino acids and whole protein on plasma amino acid and urea nitrogen concentrations in humans. *JPEN J Parenter Enteral Nutr* 1991; 15(1): 48–53.
16. Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF): Diagnostik und Therapie von Harnstoffzyklusstörungen: S3-Leitlinie 027/006. Federführende Fachgesellschaft: Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ) 2018: 1–114.
17. Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI): Internationale statistische Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme ICD-10-GM: 10. Revision, German Modification. www.dimdi.de/static/de/klassifikationen/icd/icd-10-gm/kode-suche/htmlgm2020/ (last accessed on 10 September 2020)
18. Wasim M, Awan FR, Khan HN, Tawab A, Iqbal M, Ayesha H: Aminoacidopathies: prevalence, etiology, screening, and treatment options. *Biochem Genet* 2018; 56(1–2): 7–21.
19. Nennstiel U, Lüders A, Blankenstein O, et al.: Nationaler Screeningreport Deutschland 2017. Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening e. V. (DGNS) 2019: 1–47.
20. Fölling A: Über Ausscheidung von Phenylbrenztraubensäure in den Harn als Stoffwechselanomalie in Verbindung mit Imbezillität. *Hoppe-Seyler's Zeitschrift für physiologische Chemie* 1934; 227(1–4): 169–81.
21. Saudubray J-M, Berghe G, Walter JH (eds.): *Inborn metabolic diseases: Diagnosis and treatment*. Berlin, Heidelberg: Springer 2012.
22. Zschocke J, Hoffmann GF: *Vademecum Metabolicum: Diagnosis and treatment of inborn errors of metabolism*. 4th ed. San Diego, USA. s.l.: Schattauer GmbH Verlag für Medizin und Naturwissenschaften 2011.
23. Lenke RR, Levy HL: Maternal phenylketonuria and hyper-



- phenylalaninemia. An international survey of the outcome of untreated and treated pregnancies. *N Engl J Med* 1980; 303(21): 1202–8.
24. Koch R, Hanley W, Levy H, et al.: The Maternal Phenylketonuria International Study: 1984–2002. *Pediatrics* 2003; 112(6 Pt 2): 1523–9.
 25. Heinrich PC, Müller M, Graeve L, Löffler G (eds.): *Löffler/Petrides Biochemie und Pathobiochemie*. 9th ed. Berlin: Springer 2014.
 26. Blau N, van Spronsen FJ, Levy HL: Phenylketonuria. *The Lancet* 2010; 376(9750): 1417–27.
 27. Rohde C, Mütze U, Weigel JFW, et al.: Unrestricted consumption of fruits and vegetables in phenylketonuria: no major impact on metabolic control. *Eur J Clin Nutr* 2012; 66(5): 633–8.
 28. Arbeitsgemeinschaft für pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS): Therapie von Patienten mit Phenylketonurie 2010: 1–2.
 29. MacDonald A, Chakrapani A, Hendriksz C, et al.: Protein substitute dosage in PKU: how much do young patients need? *Arch Dis Child* 2006; 91(7): 588–93.
 30. Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA): Tragende Gründe zum Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Kinder-Richtlinie: Screening von Neugeborenen zur Früherkennung der Tyrosinämie Typ I mittels Tandem-Massenspektrometrie: vom 19.10.2017.
 31. Russo PA, Mitchell GA, Tanguay RM: Tyrosinemia: a review. *Pediatr Dev Pathol* 2001; 4(3): 212–21.
 32. Scott CR: The genetic tyrosinemias. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2006; 142C(2): 121–6.
 33. van Spronsen FJ, van Rijn M, Meyer U, Das AM: Dietary considerations in tyrosinemia type I. *Adv Exp Med Biol* 2017; 959: 197–204.
 34. Menkes JH, Hurst PL, Craig JM: A new syndrome: progressive familial infantile cerebral dysfunction associated with an unusual urinary substance. *Pediatrics* 1954; 14(5): 462–7.
 35. Blackburn PR, Gass JM, Vairo FPE, et al.: Maple syrup urine disease: mechanisms and management. *Appl Clin Genet* 2017; 10: 57–66.
 36. Strauss KA, Puffenberger EG, Carson VJ: Maple syrup urine disease: Update 23.04.2020. Seattle (WA) 1993–2020.
 37. Chuang DT, Chuang JL, Wynn RM: Lessons from genetic disorders of branched-chain amino acid metabolism. *J Nutr* 2006; 136(1 Suppl): 243S–9S.
 38. Baumgartner MR, Hörster F, Dionisi-Vici C, et al.: Proposed guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic and propionic acidemia. *Orphanet J Rare Dis* 2014; 9: 130.
 39. Fraser JL, Venditti CP: Methylmalonic and propionic acidemias: clinical management update. *Curr Opin Pediatr* 2016; 28(6): 682–93.
 40. Villani GR, Gallo G, Scolamiero E, Salvatore F, Ruoppolo M: "Classical organic acidurias": diagnosis and pathogenesis. *Clin Exp Med* 2017; 17(3): 305–23.
 41. Longo N, Price LB, Gappmaier E, et al.: Anaplerotic therapy in propionic acidemia. *Mol Genet Metab* 2017; 122(1–2): 51–9.
 42. Pinto A, Evans S, Daly A, et al.: Dietary practices in methylmalonic acidemia: a European survey. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2020; 33(1): 147–55.
 43. Myles JG, Manoli I, Venditti CP: Effects of medical food leucine content in the management of methylmalonic and propionic acidemias. *Curr Opin Clin Nutr Metab Care* 2018; 21(1): 42–8.
 44. Ogier de Baulny H, Saudubray JM: Branched-chain organic acidurias. *Semin Neonatol* 2002; 7(1): 65–74.
 45. Efron ML: Isovaleric acidemia. *Arch Pediatr Adolesc Med* 1967; 113(1): 74.
 46. Tanaka K, Budd MA, Efron ML, Isselbacher KJ: Isovaleric acidemia: A new genetic defect of leucine metabolism. *Proceedings of the National Academy of Sciences* 1966; 56(1): 236–42.
 47. Goodman SI, Markey SP, Moe PG, Miles BS, Teng CC: Glutaric aciduria; a "new" disorder of amino acid metabolism. *Biochem Med* 1975; 12(1): 12–21.
 48. Hedlund GL, Longo N, Pasquali M: Glutaric acidemia type 1. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2006; 142C(2): 86–94.
 49. Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF): Diagnostik, Therapie und Management der Glutarazidurie Typ I: S3-Leitlinie 027/018 2016: 1–45.
 50. Krebs HA, Henseleit K: Untersuchungen über die Harnstoffbildung im Tierkörper. *Z Physiol Chem*; 1932(210): 33–46.
 51. Rosenberg RN, Pascual JM: *Rosenberg's molecular and genetic basis of neurological and psychiatric disease: 5th ed.*, Burlington: Elsevier Science 2015.