

# Vergessene Schicksale

## Eine quantitative Erhebung nicht oder spät diagnostizierter PKU-Betroffener in Berner Pflegeinstitutionen

Sabine Hercher

Studiengang Ernährung und Diätetik (BSc), ERB12

### Einleitung

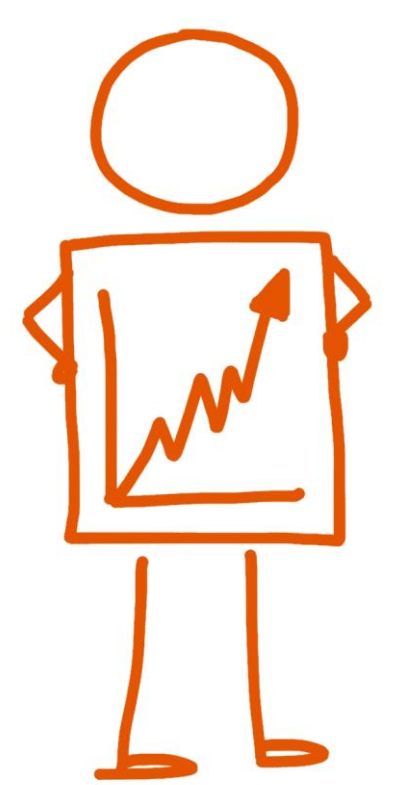
Phenylketonurie (PKU) ist eine Stoffwechselstörung der Aminosäure Phenylalanin, wobei es unter normaler Ernährung zu erhöhten Phenylalaninwerten im Blut kommt [1]. Ohne die im Säuglingsalter beginnende Behandlung kommt es zu irreparablen Hirnschädigungen mit leichter bis schwerer geistiger Behinderung und Verhaltensauffälligkeiten [2,3]. Bei spät diagnostizierten PKU-Betroffenen (sdPKU) kann eine im Erwachsenenalter beginnende Diät positive Effekte auf die Lebensqualität und das Verhalten bewirken [4,5]. In der Schweiz leben nicht diagnostizierte PKU-Betroffene, welche vor der Einführung des Neugeborenen Screenings 1971 geboren worden sind. Im Grossraum Zürich wurden drei nicht therapierte sdPKU ermittelt [6].



Wie viele Personen mit Jahrgang vor 1971 mit nicht oder spät diagnostizierter Phenylketonurie sind in Berner Pflegeinstitutionen wohnhaft? Worin bestehen Unterschiede zur Stichprobe im Grossraum Zürich?

### Methode

Ein quantitativer Online-Fragebogen mit 19 Fragen wurde im Grossraum Bern an Fachpersonen von 117 Pflegeinstitutionen mit einer Bettenzahl >15 versandt. Die Auswahl der Stichprobe erfolgte mittels einer Klumpenstichprobe [7].



### Ergebnisse

Die Rücklaufquote liegt mit 45 Antwortbogen bei 38.5%. In den untersuchten Institutionen (n=45) wurde keine Person mit einer sdPKU erfasst, während in Zürich drei Personen identifiziert werden konnten. In vier Institutionen konnten insgesamt 15-17 potentielle PKU-Betroffene (pPKU) erfasst werden. Im Grossraum Bern wurden doppelt so viele pPKU wie im Grossraum Zürich ermittelt. Während der Bekanntheitsgrad in Zürich bei 52% liegt, ist er im Grossraum Bern bei 45%. Das weitere Interesse am Krankheitsbild verhält sich analog zur Bekanntheit, denn in Zürich haben 42% und in Bern 33% Interesse an zusätzlichen Informationen zu PKU.

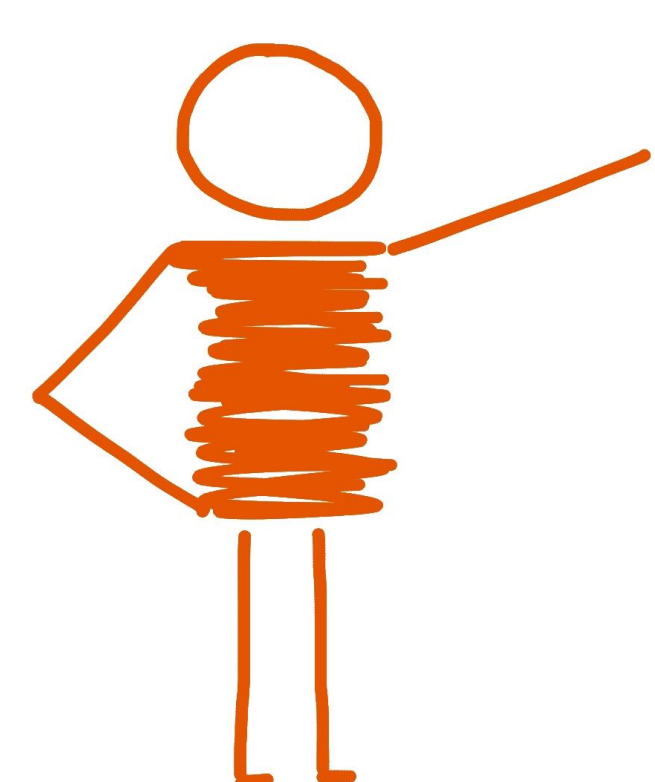
Stichproben	Bettenanzahl	sdPKU	pPKU	Bekanntheit	Interesse
Bern	3'534	0	15-17	45%	33%
Zürich	5'705	3	8	52%	42%

Abbildung 1: Stichproben aus dem Grossraum Bern und Grossraum Zürich im Vergleich [8]



### Diskussion

- ◇ Die Forschungsmethode ist passend, doch sollten für künftige Studien einzelne Fragen überarbeitet und allenfalls eine Follow-Up Studie bezüglich der Institutionen mit sdPKU und pPKU vorgenommen werden.
- ◇ Mindestens zwei sdPKU sind bei der zuständigen Abteilung des Inselspitals bekannt [9]. In dieser Untersuchung wurden diese Betroffenen jedoch aus unterschiedlichen Gründen (Stichprobengrösse, Bevölkerungsdichte, Rücklaufquote, Ausschlusskriterien, etc.) nicht erfasst.
- ◇ Schlussendlich könnten ähnliche Studien oder Vorgehensweisen für Entwicklungs- und Schwellenländer angewandt werden, wo es kein flächendeckendes Neugeborenen-Screening gibt und nicht diagnostizierte PKU-Betroffene oftmals jünger sind und dadurch länger von einer Therapie profitieren könnten [10].



### Schlussfolgerung

Es konnten keine sdPKU im Grossraum Bern identifiziert werden, jedoch sind die pPKU ein Hinweis auf weitere sdPKU. Zusätzliche Erhebungen in der Schweiz werden nach einer Überarbeitung des Fragebogens empfohlen. Hinsichtlich des geringen Informationsstands über PKU bei Pflege- und Institutionsleitungen besteht grosses Optimierungspotential, damit sdPKU und pPKU in der Schweiz erfasst und therapiert werden können.

### Literatur

[1] Biesalski, H., Bischoff, S., & Puchstein, Ch. (2010). Ernährungsmedizin. Nach dem neuen Curriculum Ernährungsmedizin der Bundesärztekammer. (4. Auflage). Stuttgart: Georg Thieme Verlag KG. [2] Siegler, R., DeLoache, J., Eisenberg, N., & Pauen, S. (2008). Entwicklungspsychologie im Kindes- und Jugendalter. Heidelberg: Spektrum Akademischer Verlag. [3] Mehnert, H. (1990). Stoffwechselkrankheiten. Grundlagen, Diagnostik, Therapie. (4. überarbeitete und erweiterte Auflage). Stuttgart: Thieme Verlag. [4] Lee, P., Amos, A., Robertson, L., Fitzgerald, B., Hoskin, R., Lilburn, M., Wretch, E., & Murphy, G. (2009). Adults with late diagnosed PKU and severe challenging behaviour: a randomised placebo-controlled trial of a phenylalanine-restricted diet. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 80(6), 631–635. doi:10.1136/jnnp.2008.151175 [5] Gassió, R., Campistol, J., Vilaseca, M.A., Lambruschini, N., Cambra, F.J., & Fusté, E. (2003). Do adult patients with phenylketonuria improve their quality of life after introduction/resumption of a phenylalanine-restricted diet? *Acta Paediatrica*, 92(12), 1474–1478. [6] Zwahlen, J. (2015). Identifizierung von PKU-Betroffenen mit Jahrgang vor 1971 und deren Behandlungsstatus in Zürcher Pflegeinstitutionen. Bern: Berner Fachhochschule. [7] Beller, S. (2008). Empirisch forschen lernen. Konzepte, Methoden, Fallbeispiele, Tipps. (2. überarbeitete Auflage). Bern: Verlag Hans Huber. [8] eigene Grafik [9] J. M. Nuoffer (Persönliche Kommunikation am 01. Februar, 2016) [10] Mei, L., Song, P., & Xu, L. (2013). Newborn screening and related policy against Phenylketonuria in China. *Intractable & rare diseases research* 2(3), 72–76. doi: 10.5582/irdr.2013.v2.3.72

Alle Abbildungen/Illustrationen stammen von der Autorin