



UNIVERSITÄTS  
KLINIKUM  
HEIDELBERG



# GLUTARAZIDURIE TYP I

## EIN LEITFADEN FÜR ELTERN UND PATIENTEN

ZENTRUM FÜR KINDER- UND JUGENDMEDIZIN  
ANGELIKA-LAUTENSCHLÄGER-KLINIK  
STOFFWECHSELZENTRUM



## IMPRESSUM

### Herausgeber

Universitätsklinikum Heidelberg

### Redaktion

Dr. Nikolas Boy

Prof. Dr. Stefan Kölker

Katja Sahm

### Gestaltung und Layout

Unternehmenskommunikation  
des Universitätsklinikums und der  
Medizinischen Fakultät Heidelberg  
[www.klinikum.uni-heidelberg.de/](http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/)

Unternehmenskommunikation  
Eva Tuengerthal, Grafik/Layout

### Fotos

photocase.com / Francesca Schellhaas / nonmim / b-fruchten /  
cw\_design / Julia Straub / view7 / a\_sto  
istockphoto.com

### Druck

Nino Druck GmbH, Heidelberg

### Stand

November 2018

## 4 | VORWORT UND ZIELSETZUNG DES LEITFADENS

## 6 | EINFÜHRUNG

6 Diagnose

8 Krankheitsverlauf

10 Krankheitsentstehung

12 Diät und Carnitin

14 **Notfallbehandlung**

18 Behandlung von Bewegungsstörungen

## 20 | ERNÄHRUNG UND DIÄT

20 Zusammensetzung unserer Nahrung

21 Lebensmitteleinteilung für die lysinarme Diät

23 Zusammensetzung der Diät

## 24 | PRINZIP DER DIÄTBEHANDLUNG

26 Aminosäurenmischung

## 28 | PRAXIS DER DIÄT

28 Ernährung des Säuglings

30 Lebensmitteleinteilung

## 34 | PATIENTEN MIT BEWEGUNGSSTÖRUNGEN

## 35 | **NOTFALLBEHANDLUNG**

35 **Diätetische Notfallbehandlung zu Hause**

## 36 | BEISPIELHAFTE DIÄTPLÄNE

## 40 | DIE ERNÄHRUNG NACH DEM 6. LEBENSJAHR

## 44 | NÄHRWERTTABELLE FÜR DIE LYSINBERECHNUNG

## 54 | QUELLENANGABEN

## VORWORT UND ZIELSETZUNG DES LEITFADENS

Bei Ihrem Kind oder bei Ihnen selbst ist die Diagnose Glutarazidurie Typ I gestellt worden. Diese Diagnose wird bei Ihnen viele Fragen aufgeworfen und möglicherweise auch Ängste ausgelöst haben. Sie haben wahrscheinlich weder zuvor von dieser angeborenen Stoffwechselkrankheit gehört noch kennen Sie jemanden, bei dem ebenfalls diese Krankheit festgestellt worden ist. Zudem ist es möglicherweise schwierig für Sie, diese Krankheit zu „begreifen“, insbesondere wenn bei Ihrem Kind oder bei Ihnen selbst keine sichtbaren Zeichen oder Symptome hierfür zu erkennen sind.

In erster Linie ist dieser in 2. aktualisierter Auflage vorliegende Leitfaden deshalb an Eltern und Patienten gerichtet. Er soll dazu dienen, die häufigsten Fragen zu beantworten, Ihnen eine Vorstellung zu vermitteln, was die Glutarazidurie Typ I ist und wie die Behandlung dieser Krankheit nach heutigem Wissen durchgeführt werden soll. In zweiter Linie ist der Leitfaden auch an alle Berufsgruppen gerichtet, die Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit einer Glutarazidurie Typ I behandeln.

Wir hoffen, dass Ihnen der Leitfaden eine ergänzende, praxisorientierte Hilfestellung in der täglichen Umsetzung der Behandlung sein wird. Der Leitfaden will und kann jedoch in keiner Weise ein strukturiertes Erstdiagnosegespräch oder die Betreuung und kontinuierliche Schulung durch ein erfahrenes Team in einem Stoffwechsellabor ersetzen. Eine Änderung der Behandlung soll immer in Rücksprache mit dem Sie betreuenden Stoffwechselteam erfolgen.

## AKTUELLE LEITLINIE ZUR GLUTARAZIDURIE TYP I

Alle in diesem Leitfaden enthaltenen Empfehlungen stimmen mit der aktuellen Leitlinie (AWMF-Leitlinie Nr. 027/018, höchste Qualitätsstufe „S3“) zu „Diagnostik, Therapie und Management der Glutarazidurie Typ I (Synonym: Glutaryl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz)“ überein. Diese Leitlinie wurde durch eine international zusammengesetzte Leitliniengruppe erarbeitet und 2007 erstmals veröffentlicht. Neben Deutschland wurde die Leitlinie daraufhin auch in anderen Ländern (u.a. Italien, Portugal und Niederlande) zur nationalen Behandlungsempfehlung.

Die erste Überarbeitung der Leitlinie (2011) basierte vor allem auf den Ergebnissen einer Untersuchung von 52 Patienten, die im Neugeborenen-Screening in Deutschland diagnostiziert worden waren. In dieser Arbeit wurde erstmals der positive Effekt einer leitliniengerechten Behandlung auf den klinischen Verlauf nachgewiesen (Heringer et al. 2010). Auf dieser Grundlage wurde damals die 1. Auflage dieses Elternleitfadens entwickelt. In den letzten Jahren konnte im Rahmen nationaler und internationaler Kooperationen das Wissen um die Erkrankung weiter vermehrt und das Evidenzniveau für die Leitlinienempfehlungen noch weiter erhöht werden.

2016 erfolgte die zweite Überarbeitung der Leitlinie, die auch die Grundlage für die hier vorliegende aktualisierte 2. Auflage des Elternleitfadens darstellt. Die aktuelle Leitlinie hat weiterhin die höchste AWMF-Qualitätsstufe „S3“. Sie fasst die über dreißigjährige Erfahrung internationaler Experten zusammen und genügt den hohen Ansprüchen an Objektivität, Transparenz, Evidenzbasierung und Konsensfindung. Zudem berücksichtigt die Leitlinie weitere, für den Versorgungsablauf wichtige Kriterien wie z.B. klinische Relevanz und Erfahrung, Konsistenz der Evidenz, Nutzen und Risiken für den Patienten, die Perspektive des Patienten und der Familien, ethische, rechtliche und ökonomische Aspekte, die Anwendbarkeit auf das deutsche Gesundheitssystem sowie die praktische Umsetzbarkeit im Alltag. Die aktuellen Leitlinienempfehlungen sind nach heutigem Wissen am besten wirksam, um die Gesundheit und Entwicklung Ihres Kindes oder Ihnen selbst zu schützen. Die komplette Leitlinie ist online über das Online-Portal der Arbeitsgemeinschaft der Medizinisch-Wissenschaftlichen Fachgesellschaften (AWMF) zu erhalten ([www.awmf.org/](http://www.awmf.org/); Hauptmenü: „Leitlinien“). Sie richtet sich in erster Linie an alle Berufsgruppen, die Patienten mit Glutarazidurie Typ I behandeln.

Obwohl die Leitlinie und dieser Leitfaden mit großer Sorgfalt erarbeitet worden sind, ist es möglich, dass einzelne Unstimmigkeiten oder sogar Fehler in ihr enthalten sind. Zudem ist es möglich, dass nicht alle Patienten von der empfohlenen Behandlung in gleicher Weise profitieren. Für die Verwendung dieses Leitfadens und für den Behandlungserfolg kann somit keine Gewährleistung übernommen werden. Die Umsetzung der Behandlungsempfehlungen in die Praxis und die damit verbundene Sorgfaltspflicht obliegt allein der/dem Sie betreuenden Ärztin/Arzt.

Mit freundlichen Grüßen,

**Dr. Nikolas Boy**  
Vorsitzender der Leitliniengruppe seit 2015

**Prof. Dr. Stefan Kölker**  
Leiter der Sektion für Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin  
und Vorsitzender der Leitliniengruppe 2003–2015

**Katja Sahn**  
Diätassistentin

### UNTER DER MITARBEIT VON

**Petra Schick**  
Diätassistentin

**Privatdozent Dr. Peter Burgard**  
Leitender Psychologe

**Prof. Dr., Prof. h. c. (RCH) Georg F. Hoffmann**  
Ärztlicher Direktor

**Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin**  
**Angelika-Lautenschläger-Klinik**  
Klinik I  
Sektion für Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin  
Stoffwechsellabor  
Im Neuenheimer Feld 430  
D-69120 Heidelberg

✉  
[nikolas.boy@med.uni-heidelberg.de](mailto:nikolas.boy@med.uni-heidelberg.de)  
[stefan.koelker@med.uni-heidelberg.de](mailto:stefan.koelker@med.uni-heidelberg.de)  
[katja.sahn@med.uni-heidelberg.de](mailto:katja.sahn@med.uni-heidelberg.de)

P.S.: Zur kontinuierlichen Verbesserung der Broschüre freuen wir uns über Ihre Anregungen.



## DIAGNOSE



Eine gezielte Stoffwechseluntersuchung von anderen Familienangehörigen (insbesondere von Geschwisterkindern und Eltern) des betroffenen Patienten sollte bei bestätigter Diagnose einer Glutarazidurie Typ I durchgeführt werden.



### WAS BEDEUTET „GLUTARAZIDURIE TYP I“?

Das Wort „Glutarazidurie“ bedeutet „Glutarsäure im Urin“. Die Glutarsäure ist ein Zwischenprodukt des menschlichen Stoffwechsels. Sie ist normalerweise nur in geringen Mengen im Körper vorhanden und wird mit dem Urin ausgeschieden. Eine erhöhte Ausscheidung von Glutarsäure ließ sich bereits bei Patienten mit Glutarazidurie nachweisen, bevor die eigentliche Ursache der Krankheit vor mehr als 40 Jahren herausgefunden wurde. Diese zuerst festgestellte biochemische Auffälligkeit war somit namensgebend. Da es noch andere Krankheiten gibt, die mit einer erhöhten Glutarsäure-Ausscheidung einhergehen, wurden diese Krankheiten in drei Typen (Typ I, Typ II, Typ III) unterteilt. In diesem Leitfaden befassen wir uns ausschließlich mit der Glutarazidurie Typ I. Auch wenn die Bezeichnung Glutarazidurie Typ II und Typ III sehr ähnlich klingen, handelt es sich hierbei um andere Krankheiten, die nicht mit der Glutarazidurie Typ I verwechselt werden dürfen.

### WIESO KONNTE BEI MEINEM KIND / BEI MIR DIE DIAGNOSE GESTELLT WERDEN?

Neben der erhöhten Ausscheidung der Glutarsäure, lassen sich bei der Glutarazidurie Typ I noch andere Auffälligkeiten im Urin und andere Körperflüssigkeiten nachweisen. Hierzu gehört der Nachweis von 3-Hydroxyglutarsäure und Glutarylcaritin. Bei Menschen, die nicht von der Krankheit betroffen sind, befinden sich nur ganz geringe Mengen dieser Stoffe im Körper und im Blut bzw. werden im Urin ausgeschieden. Diese geringen Mengen werden auch als „Normbereich“ oder „Referenzbereich“ bezeichnet. Bei Patienten hingegen können erhöhte Konzentrationen dieser Stoffe nachgewiesen werden, die häufig um ein Vielfaches oberhalb des sog. Normbereichs liegen. Hierdurch können die meisten betroffenen Kinder bereits zuverlässig im Neugeborenen-Screening gefunden werden. Seit dem 1. April 2005 wird gemäß der bundesdeutschen Richtlinie zum Neugeborenen-Screening ([www.g-ba.de](http://www.g-ba.de): Kinder-Richtlinien:

Erweitertes Neugeborenen-Screening) die Glutarazidurie Typ I bundesweit bei allen Neugeborenen als ein Teil der Früherkennungsmaßnahmen von Krankheiten untersucht. Jährlich werden im Mittel ca. 6–7 Neugeborene mit einer Glutarazidurie Typ I in Deutschland neu diagnostiziert. Dies entspricht einer Häufigkeit von einem Neugeborenen mit Glutarazidurie Typ I auf 120.000 Neugeborene (1:120.000).

Um die Diagnose endgültig zu sichern, sind zusätzliche Untersuchungen erforderlich (sog. molekulargenetische und ggf. enzymatische Untersuchung).

### KÖNNEN ANDERE FAMILIENMITGLIEDER DIESE KRANKHEIT EBENFALLS HABEN?

Ja, dies ist möglich. Da es sich um eine angeborene Krankheit handelt, können auch andere nahestehende Familienmitglieder erkrankt sein. Dies kann selbst dann der Fall sein, wenn keine sichtbaren Symptome vorhanden sind.



## KRANKHEITSVERLAUF

### WODURCH ZEIGT SICH DIE KRANKHEIT BEI MEINEM KIND / BEI MIR?

#### Neugeborene und junge Säuglinge

Neugeborene und junge Säuglinge mit Glutarazidurie Typ I sind zumeist unauffällig und können nicht von gleichaltrigen gesunden Kindern unterschieden werden. Bei einigen Neugeborenen und jungen Säuglingen finden sich z.T. leichte und zumeist nur vorübergehende neurologische Auffälligkeiten. Hierzu gehört u. a. eine leichte Muskelschwäche bzw. eine herabgesetzte Muskelspannung („Muskelhypotonie“) im Rumpfbereich und leichte Seitenunterschiede bei Bewegungen (sog. Asymmetrie), die zu einer leichtgradigen motorischen Entwicklungsverzögerung führen können. Derlei Auffälligkeiten sind jedoch generell bei Säuglingen recht häufig und bessern sich spontan oder durch eine physiotherapeutische Behandlung. Eine weitere Auffälligkeit der meisten Kinder mit dieser Krankheit ist ein großer Kopfumfang (sog. Makrozephalie). Da jedoch definitionsgemäß 3% aller Menschen einen großen Kopf aufweisen und die Glutarazidurie Typ I sehr selten ist, gibt es sehr viel mehr Menschen mit einem großen Kopf ohne Glutarazidurie Typ I als solche mit dieser Krankheit. Es ist somit im Neugeborenen- und jungen Säuglingsalter beinahe unmöglich, betroffene Patienten ohne das Neugeborenencreening zu entdecken.

#### Ältere Säuglinge und Kleinkinder

Bleibt die Krankheit unerkannt und unbehandelt, tritt zumeist bei älteren Säuglingen oder Kleinkindern eine bleibende Schädigung in einem bestimmten Bereich des Gehirns (sog. Basalganglien) auf, die zu dauerhaften und oft schwerwiegenden Bewegungseinschränkungen führen. Die häufigsten Bewegungsänderungen bei der Glutarazidurie Typ I werden als Dystonie bezeichnet. Sie sind dadurch gekennzeichnet, dass das für alle Bewegungen sehr wichtige Wechselspiel zwischen unterschiedlichen Muskelgruppen nur noch eingeschränkt oder gar nicht mehr funktioniert. Als Folge dieser Veränderungen können betroffene Kinder viele der zuvor erlernten motorischen Fähigkeiten verlieren und sind dann auf eine intensive Hilfe ihres Umfelds angewiesen. Viele Kinder entwickeln zudem Sprech- und Schluckstörungen. Die Schluckstörungen beeinträchtigen die normale Ernährung und erhöhen das Risiko, sich zu verschlucken (sog. Aspiration). Im Gegensatz zu diesen ausgeprägten körperlichen Veränderungen bleiben die geistigen Fähigkeiten vieler betroffener Kinder erhalten. Einige Patienten konnten mittlerweile trotz des bestehenden Handicaps ihre Schulausbildung, Berufsausbildung und ein Universitätsstudium absolvieren.

Die geschilderten Veränderungen des Gehirns entwickeln sich typischerweise während oder kurz nach einer fieberhaften Infektionskrankheit (z.B. Magen-Darm-Infekt, Lungenentzündung), und zwar insbesondere dann, wenn zugleich die Nahrungs- und Flüssigkeitszufuhr deutlich eingeschränkt war bzw. hohe Verluste von Nährstoffen und Flüssigkeit durch Erbrechen und Durchfall auftraten. Andere Auslöser, z.B. Operationen und Impfungen, wurden ebenfalls beschrieben. Diese sog. akute encephalopathische Krise kann bis zum vollendeten 6. Lebensjahr auftreten. Bei älteren Kindern treten diese Krisen nach heutigem Wissen nicht mehr auf. Oberstes Ziel der bereits im Neugeborenenalter einsetzenden Behandlung ist die Abwendung der akuten encephalopathischen Krise und ihrer Folgen.

#### Jugendliche und Erwachsene

Einzelne Jugendliche und Erwachsene mit Glutarazidurie Typ I wurden mittlerweile diagnostiziert, die trotz ausbleibender Diagnosestellung und Behandlung das Kindesalter unbeschadet überstanden haben (sog. „klinischer Spätmanifestations-Typ“). Die körperlichen Beschwerden im Jugendlichen- und Erwachsenenalter unterscheiden sich von denen des Kindesalters. Es überwiegen Gangunsicherheiten, Handlungsungeschicklichkeit und -zittern, Kopfschmerzen und Schwindel. Im höheren Alter können Zeichen der Demenz auftreten. Die im Gehirn nachweisbaren Veränderungen betreffen nicht die Basalganglien wie im Kindesalter, sondern hauptsächlich die sog. weiße Substanz. Die weiße Substanz besteht aus den Nervenfasern und deren Ummantelung (sog. Myelin). Die Veränderungen bei diesen Patienten entstehen vermutlich durch den langjährigen Einfluss der sich im Gehirn anstauenden Stoffwechselprodukte.

Darüber hinaus können bei einem Teil der jugendlichen und erwachsenen Patienten Störungen der Nierenfunktion entstehen.

Einige asymptomatische betroffene Mütter wurden zudem über das (initial auffällige und im Verlauf normalisierte) Neugeborenencreening Ihrer Kinder entdeckt (sog. maternale GA-I).

### WIE ERKENNE ICH EINE AKUTE ENCEPHALOPATHISCHE KRISE?

Es ist nach heutigem Kenntnisstand nicht möglich, den genauen Zeitpunkt zu benennen, an dem eine akute encephalopathische Krise beginnt. Es handelt sich zunächst um schleichende Veränderungen, die dann typischerweise zu plötzlich auftretenden und dann bereits zumeist unwi-



Das Auftreten einer akuten encephalopathischen Krise kann bei umgehender Einleitung einer adäquaten Notfallbehandlung verhindert werden.

derrufflichen Veränderungen führen. Die ersten Symptome sind häufig untrennbar mit dem Auftreten einer Infektionskrankheit verknüpft, d.h. Fieber, Müdigkeit, Appetitlosigkeit und eingeschränkte Nahrungszufuhr. Bei Magen-Darm-Infektionen treten zudem Erbrechen und Durchfall auf, die auch ohne Fieber immer als Alarmsignal gewertet werden sollten. In der zweiten Phase, die häufig einen bis drei Tage dauern kann, kommt es zu einer Zunahme der anfänglichen Symptome, wobei der Wachheitsgrad schrittweise beeinträchtigt werden kann, sodass betroffene Kinder dann nicht selten unerweckbar sind und nicht oder kaum auf starke Außenreize reagieren (Koma/Präkoma). Schließlich kommt es dann häufig plötzlich („aus heiterem Himmel“; „wie ein Schlaganfall“) zu einer Veränderung der Muskelspannung. Zunächst zeigen betroffene Kinder zumeist eine sehr schwache Muskelspannung (Muskelhypotonie), die sich in wenigen Tagen in eine Dystonie weiterentwickelt.

### WEITERE KLINISCHE VERLAUFSFORMEN

Darüber hinaus gibt es auch einzelne Patienten, die schleichende neurologische Symptome entwickeln, aber ohne ein akutes Krisenereignis (sog. *insidious onset*-Verlaufsform). Die Dystonie dieser Patienten ist meist milder ausgeprägt als bei Patienten nach einer encephalopathischen Krise. Die *insidious onset*-Verlaufsform wird insbesondere bei Patienten beobachtet, die keine Diätbehandlung gemäß den Leitlinienempfehlungen erhalten haben.

### VERSCHWINDET DIE KRANKHEIT IM VERLAUF DES LEBENS WIEDER?

Nein. Es handelt sich bei der Glutarazidurie Typ I um eine angeborene Krankheit. Somit verschwindet die Krankheit im Verlauf des Lebens nicht spontan. Es ist über den Krankheitsverlauf bekannt, dass während der ersten 6 Lebensjahre eine dauerhafte und häufig schwerwiegende Schädigung des Gehirns erfolgen kann. Gelingt es durch frühzeitige Diagnose und frühzeitige Behandlung gemäß den Leitlinienempfehlungen eine Schädigung des Gehirns während dieser Zeit zu vermeiden, haben Kinder eine gute Chance, sich auch weiterhin unauffällig zu entwickeln. Tritt eine Schädigung in diesem Zeitraum auf, so sind diese Veränderungen dauerhaft und können durch eine Behandlung ggf. nur noch abgemildert werden. Der Langzeitverlauf der Erkrankung im Jugendlichen- und Erwachsenenalter ist noch ungewiss und daher Gegenstand aktueller Studien.

## KRANKHEITSENTSTEHUNG

### WODURCH ENTSTEHT DIE KRANKHEIT?

Die Glutarazidurie Typ I ist eine angeborene Stoffwechselkrankheit. Stoffwechselkrankheiten werden durch eine angeborene Störung des Auf-, Um- oder Abbaus von Körpersubstanzen oder Nahrungsbestandteilen verursacht. Für diese Reaktionen benötigt der Körper eine Vielzahl von Enzymen. Enzyme wirken als Katalysatoren, d. h. sie beschleunigen die genannten Prozesse in unserem Körper. Wenn ein bestimmtes Enzym nicht richtig funktioniert, kommt es zu Veränderungen in den Stoffwechselfvorgängen. Manche dieser Veränderungen lösen Krankheiten aus – so auch bei der Glutarazidurie Typ I.

Bei der Glutarazidurie Typ I ist ein bestimmtes Enzym nicht funktionstüchtig. Es trägt den Namen Glutaryl-CoA-Dehydrogenase und ist am Abbau von bestimmten Eiweißbestandteilen (sog. Aminosäuren) beteiligt. Ein Defekt der Glutaryl-CoA-Dehydrogenase beeinträchtigt den Abbau der Aminosäuren Lysin, Tryptophan und Hydroxylysin. Hierdurch bedingt kommt es zu einem Aufstau von bestimmten Stoffwechselprodukten, die im Urin und im Blut nachgewiesen werden können (Abbildung 1). Bei vollständigem Funktionsverlust des Enzyms kommt es zu einer starken Ausscheidung dieser Stoffwechselprodukte im Urin (sog. Hochoausscheider), bei noch vorhandener Restfunktion findet sich nur eine leicht erhöhte Ausscheidung dieser Stoffe (sog. Niedrigausscheider). Die Funktion des betroffenen Enzyms kann von keinem anderen Enzym übernommen werden.

### WIESO TRITT EINE SCHÄDIGUNG DES GEHIRNS AUF?

Durch Untersuchungen in Zellkulturen und Tiermodellen konnte gezeigt werden, dass einige der sich bei der Glutarazidurie Typ I anhäufenden Stoffwechselprodukte in hohen Konzentrationen eine schädigende Wirkung auf das Gehirn ausüben (sog. Neurotoxizität). Zudem konnte gezeigt werden, dass sich die Stoffwechselprodukte bei der Glutarazidurie Typ I besonders stark im Gehirn anreichern, da sie aus dem Gehirn nur erschwert wieder abtransportiert werden. Die Menge der Stoffwechselprodukte im Gehirn erhöht sich bei proteinreicher Nahrung oder Energiemangel und verringert sich bei verminderter Eiweiß- bzw. Lysinzufuhr und ausreichend hoher Energiezufuhr.

Zudem nimmt man an, dass am Auftreten der akuten encephalopathischen Krise noch weitere Faktoren eine Rolle spielen. Hierzu gehören das Auftreten einer Mangelversorgung des Körpers mit Energie und unentbehrlichen (essentiellen) Nahrungsbestandteilen bei fieberhaften Infektionskrankheiten (sog. Katabolismus). In solchen Situa-

tionen mobilisiert der Körper seine eigenen Reserven und setzt Muskeleiweiß und damit auch Lysin frei.

### WARUM IST MEIN KIND KRANK, OBWOHL ICH GESUND BIN?

Dass ein Kind von einer bestimmten Krankheit betroffen ist, obwohl beide Eltern oder sonstige Familienangehörige gesund sind, führt bei Eltern und ihren Familien nicht selten zu einer erheblichen Verunsicherung. Es wird dann häufig die Richtigkeit der Diagnose angezweifelt oder die betroffene väterliche (oder mütterliche) Familie lehnt die „Verantwortung“ für diese Erbkrankheit ab und schreibt diese der mütterlichen (oder väterlichen) Familie zu („das kommt bei uns nicht vor“, „das muss von euch kommen“). Hierbei kommt es häufig zu einer erheblichen Zusatzbelastung und Verunsicherung, insbesondere für die Mütter neu diagnostizierter Kinder.

Dabei ist das Auftreten einer angeborenen Krankheit in einer Familie, in der bislang keine angeborenen Krankheiten vorkamen, tatsächlich kein Widerspruch, sondern ist geradezu typisch für eine bestimmte Vererbungsform, die sog. autosomal-rezessive Vererbung. Hierbei wird je eine fehlerhafte Erbinformation (Gen), in diesem Fall für das Enzym Glutaryl-CoA-Dehydrogenase, von Vater und Mutter auf ihr Kind übertragen. Die Eltern selbst haben noch ein weiteres vollständiges Gen für dieses Enzym und erkranken deshalb nicht. Sie sind Überträger/Anlageträger für diese Krankheit, ohne selbst zu erkranken.

Jeder Mensch hat einen doppelten Satz an Genen – einen von der Mutter und einen vom Vater. Die Gene entsprechen dabei einer Seite in einem Kochbuch, d. h. sie beinhalten die Herstellungsanleitung für ein bestimmtes „Gericht“. Bei autosomal-rezessiven Erkrankungen genügt ein intaktes Gen, um den Ausbruch der Krankheit zu verhindern. Erst wenn zwei unvollständige Gene zusammenkommen, tritt die Krankheit auf. An jedes Kind wird nur jeweils eine Hälfte der mütterlichen und väterlichen Erbinformationen weitergegeben, um eine Verdopplung des Erbguts in der nächsten Generation zu verhindern. Deshalb können Anlageträger für eine bestimmte Krankheit gesunde oder erkrankte Kinder bekommen. Zwei Drittel der gesunden Kinder sind erneut Anlageträger (Abbildung 2).

In einer betroffenen Familie mit vier Kindern gibt es im Durchschnitt drei gesunde Kinder (2 davon sind Anlageträger) und ein erkranktes Kind. Dies ist jedoch nur eine rechnerische Annahme und trifft für viele Familien in der Wirklichkeit nicht zu. Es gibt deshalb Eltern, die nur ge-

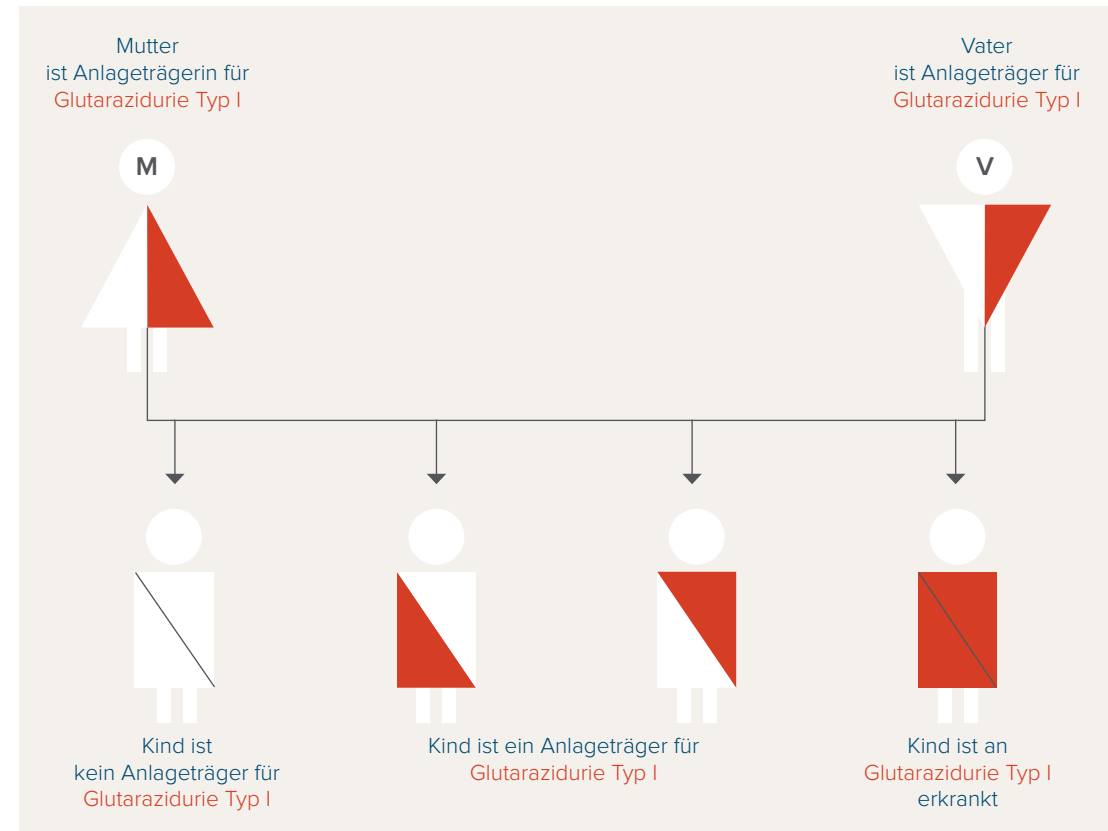
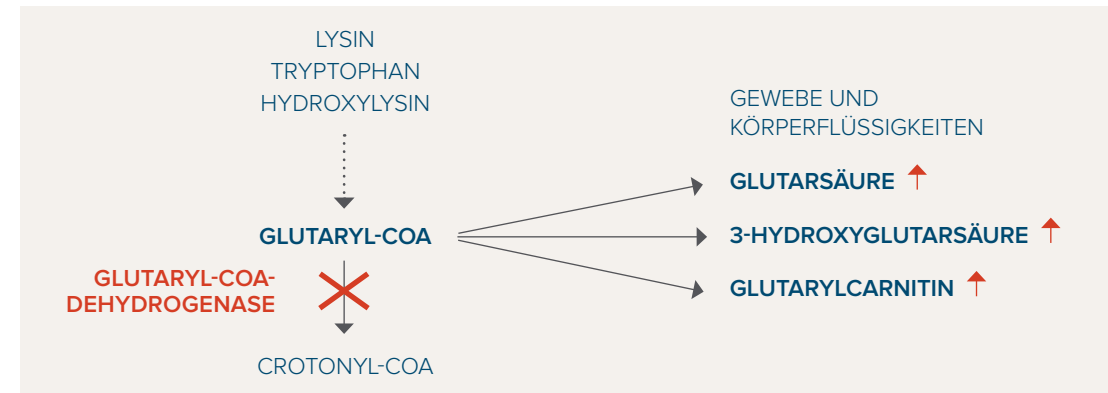


ABBILDUNG 1 (oben)

### URSACHE DER GLUTARAZIDURIE TYP I

Glutaryl-CoA-Dehydrogenase katalysiert einen Teilschritt in der gemeinsamen Endstrecke der Abbaupfade der Aminosäuren Lysin, Hydroxylysin und Tryptophan. Mengenmäßig ist der Abbau von Lysin bedeutsamer als derjenige von Tryptophan und Hydroxylysin. Durch den angeborenen Enzymdefekt bei der Glutarazidurie Typ I kommt es zum Anstau von bestimmten Stoffwechselprodukten (Glutarsäure, 3-Hydroxyglutarsäure, Glutarylcaritin).

ABBILDUNG 2

### AUTOSOMAL-REZESSIVE VERERBUNG BEI DER GLUTARAZIDURIE TYP I

Dunkelrote Dreiecke symbolisieren fehlerhafte/unvollständige Gene, weiße Dreiecke symbolisieren intakte/vollständige Gene.

sunde oder nur erkrankte Kinder bekommen. Das Vorhandensein eines gesunden oder erkrankten Kindes in einer Familie beeinflusst hingegen nicht, ob das nächste Kind der Familie gesund oder krank ist. Es ist ähnlich wie beim Würfeln, bei dem in jedem Wurf eine Zahl zwischen eins und sechs auftreten kann: Jedes Kind einer Familie hat die gleiche Wahrscheinlichkeit gesund oder krank zu sein wie seine Geschwister.

Um diese komplexen Zusammenhänge besser begreifen und in die eigene Familienplanung einbeziehen zu können, ist eine ausführliche genetische Beratung in einem humangenetischen Institut unbedingt anzuraten.

### HABE ICH MICH IN DER SCHWANGERSCHAFT FALSCH VERHALTEN?

Nein. Obwohl das Auftreten von bestimmten Krankheiten, die Einnahme von manchen Medikamenten, Alkohol und anderen Drogen sowie das Gesundheitsverhalten während der Schwangerschaft einen großen Einfluss auf die Gesundheit eines Neugeborenen ausüben, gibt es keinen vernünftigen Grund anzunehmen, dass die Glutarazidurie Typ I durch ein „Fehlverhalten“ in der Schwangerschaft verursacht worden wäre. Derlei Zusammenhänge sind nicht bekannt. Vielmehr wurden die oben beschriebenen Genveränderungen vermutlich bereits seit vielen Generationen innerhalb einer Familie von Eltern auf ihre Kinder übertragen. Da Anlageträger der Glutarazidurie Typ I nicht erkranken, wurde diese Weitergabe defekter Gene nicht bemerkt. Jeder Mensch trägt mehrere Genveränderungen in sich, die er unbemerkt an seine Kinder weitergeben kann. Genveränderungen können generell spontan bei jedem Menschen auftreten.

## DIÄT UND CARNITIN

### IST DIE GLUTARAZIDURIE TYP I BEHANDELBAR?

Der natürliche Krankheitsverlauf der Glutarazidurie Typ I ist durch die Behandlung günstig zu beeinflussen, wenn es gelingt 1) die Diagnose vor dem Auftreten erster bleibender neurologischer Symptome zu stellen (Neugeborenencreening) und 2) durch die frühzeitige Behandlungseinleitung das Auftreten einer bleibenden, schwerwiegenden Schädigung des Gehirns zu verhindern. Die derzeit empfohlene Therapie setzt sich aus einer kombinierten Dauerbehandlung – bestehend aus lysinarter Diät und Carnitin – sowie einer vorübergehend eingesetzten, intensivierten Notfallbehandlung im Rahmen fieberhafter Infektionskrankheiten, der Nüchternzeit vor und nach Operationen und bei auftretenden fieberhaften Impfreaktionen zusammen. Es ist derzeit davon auszugehen, dass mit diesen Maßnahmen bei ca. 90% aller früh diagnostizierten Kinder das Auftreten einer akuten encephalopathischen Krise verhindert werden kann. Im Gegensatz dazu ist ein symptomfreier Verlauf bei Patienten ohne Behandlung nur bei einer kleinen Minderheit (ca. 5–10%) zu erwarten. Somit lässt sich der Nutzen der derzeit empfohlenen Behandlung eindeutig belegen.



Der Erfolg der Behandlung hängt wesentlich von der ausreichenden Information und Schulung von Eltern und Patienten ab. Eltern und deren Kinder sollen durch ein interdisziplinäres Stoffwechselteam umfassend informiert und geschult werden und adäquate schriftliche Unterlagen erhalten. Die Schulung sollte in regelmäßigen Abständen wiederholt und ergänzt werden.

### WER FÜHRT DIE BEHANDLUNG DURCH?

Die Verordnung jeglicher Diätbehandlung und Medikation erfordert eine Risiko-/Nutzen-Abwägung durch mit dieser Behandlung vertrauter Experten. Um Probleme, die mit dieser Krankheit oder der empfohlenen Therapie zusammenhängen, zu beherrschen und die Behandlung erfolgreich durchzuführen, sollte die Behandlung von einem interdisziplinären Stoffwechselteam bestehend aus pädiatrischen Stoffwechselmedizern, pädiatrischen Ernährungsfachkräften, Pflegekräften, Physiotherapeuten, Logopäden, Ergotherapeuten (bei Essstörungen) sowie PsychologInnen eingeleitet und gesteuert werden. Die Langzeitbetreuung der Patienten in einem Stoffwechselzentrum erhöht die Wahrscheinlichkeit für einen asymptomatischen Verlauf der Patienten.

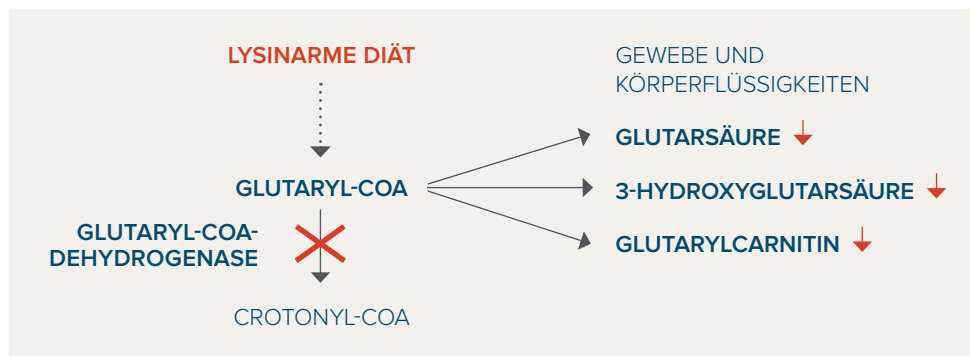


ABBILDUNG 3

### LYSINARME DIÄTBEHANDLUNG

Lysin ist die mengenmäßig wichtigste Vorläufer-Aminosäure der sich bei der Glutarazidurie Typ I anhäufenden Stoffwechselprodukte (Glutarsäure, 3-Hydroxyglutarsäure, Glutarylcarnitin). Durch eine Einschränkung der Lysin Zufuhr über die Nahrung lässt sich die Anhäufung dieser Stoffwechselprodukte im Körper, insbesondere auch im Gehirn, verringern.

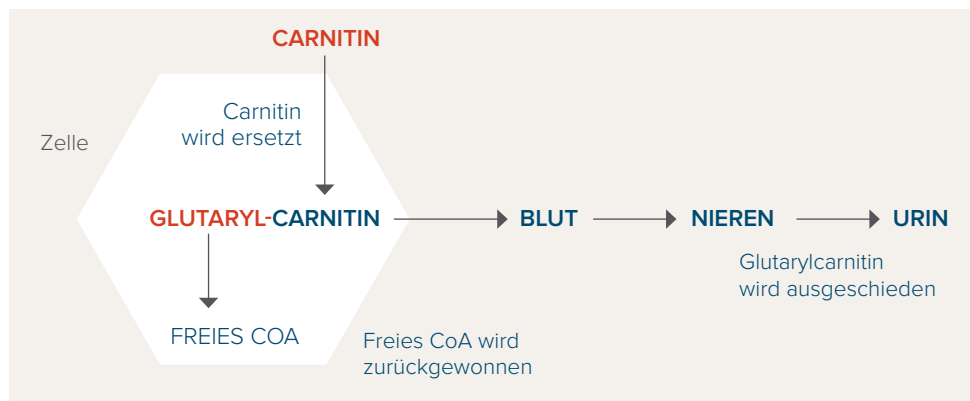


ABBILDUNG 4

### BEHANDLUNG MIT CARNITIN

Das sich anhäufende Glutaryl-CoA bindet an die Transportsubstanz Carnitin und kann so als Glutarylcarnitin die Zellen verlassen und letztlich im Urin ausgeschieden werden. Hierbei wird freies CoA in der Zelle freigesetzt und für andere Stoffwechselreaktionen zur Verfügung gestellt. Allerdings verliert der Körper bei dieser Entgiftungsreaktion viel Carnitin. Diese Verluste werden mit dem Carnitin-Saft ausgeglichen.

### WIE WIRKT DIE LYSINARME DIÄTBEHANDLUNG?

Die eingeschränkte Zufuhr der Aminosäure Lysin, die bei der Glutarazidurie Typ I nicht richtig abgebaut werden kann, verringert die Bildung schädigender Stoffwechselprodukte im Körper deutlich und reduziert damit deren Anreicherung im Gehirn (siehe Abbildung 3). Eine vollständige Normalisierung dieser Stoffwechselprodukte durch die Behandlung ist allerdings nicht zu erwarten.

Eine lysinarme Diät sollte bei allen Kindern angewendet werden, die zum Zeitpunkt der Diagnosestellung keine akute encephalopathische Krise erlitten haben. Hierzu gehören alle neu diagnostizierten Neugeborenen. Der Nutzen der Diätbehandlung ist unklar bei Kindern, die erst nach dem Auftreten einer akuten encephalopathischen Krise diagnostiziert wurden. Eine mögliche Wirkung liegt in der Vorbeugung weiterer Krisen oder im Aufhalten einer fortschreitenden Verschlechterung der neurologischen Probleme.

Die Basis der Diätbehandlung bei der Glutarazidurie Typ I sollte sich an dem allgemeinen, altersabhängigen und individuellen Tagesbedarf für Nährstoffe orientieren. Dies ist unbedingt erforderlich, um ein normales Wachstum und Gedeihen zu ermöglichen. Die Diät berücksichtigt dabei Ernährungsempfehlungen nationaler und internationaler Fachgesellschaften (z. B. D-A-CH, WHO), die den altersabhängigen Mindestbedarf eines heranwachsenden Kindes umreißen.

Die praktische Durchführung der Diätbehandlung wird im zweiten Teil des Leitfadens detailliert erläutert. Im Anhang finden Sie zudem aktuelle Nährwerttabellen und weitere Materialien, die für die Durchführung der Diätbehandlung von Nutzen sind.

### CARNITIN

Carnitin ist ein wichtiger Transportstoff des menschlichen Körpers. Er wird hauptsächlich aus der Nahrung aufgenommen. Carnitin bindet an das in den Zellen des Körpers entstehende Glutaryl-CoA (siehe Abb. 1 u. 3) und bildet Glutarylcarnitin. Glutarylcarnitin wird ins Blut abgegeben und anschließend über die Niere mit dem Urin ausgeschieden. Dies ist eine physiologische Entgiftungsstrategie des Körpers, die die Anhäufung von schädigenden Stoffwechselprodukten verringert und die verfügbare Menge des für viele Stoffwechselreaktionen wichtigen freien Coenzym A (CoA) erhöht (siehe Abb. 4). Bei dieser wichtigen Reaktion geht dem Körper allerdings so viel Carnitin verloren, dass es nicht ausreichend aus der Nahrung ersetzt werden kann. Hierdurch kommt es zu einem Carnitinmangel. Ein Carnitin-

mangel ist für den Körper schädlich, da Carnitin noch andere Funktionen erfüllt. Insbesondere bindet es an langkettige Fettsäuren und ermöglicht so, dass der Körper auf seine Fettreserven als wichtige Energiequelle zurückgreifen kann.

Die Verabreichung von Carnitin erfüllt somit gleich mehrere Funktionen: 1) Förderung der körpereigenen Entgiftung anfallender Stoffwechselprodukte, 2) Erhöhung der Verfügbarkeit des freien CoA und 3) Vorbeugung eines Carnitinmangels. Die lebenslange Behandlung mit Carnitin ist eine wesentliche Grundlage der Behandlung und beeinflusst den Krankheitsverlauf günstig. Dies wurde auch für Patienten belegt, die bereits eine akute encephalopathische Krise erlitten haben. Die Carnitindosis wird gemäß Alter, Gewicht und der im Blut nachweisbaren Konzentration des freien Carnitins durch das zuständige Stoffwechselteam angepasst. Die empfohlene Startdosis beträgt 100 mg Carnitin pro kg Körpergewicht (aufgeteilt auf 3 Einzeldosen). Bei manchen Kindern kann es bei der Verwendung von Carnitin zum Auftreten eines starken (fischartigen) Körpergeruchs und zu Durchfall kommen. In diesem Fall kann eine Dosisreduktion nach Rücksprache mit dem betreuenden Stoffwechselteam versucht werden.



Es ist unbedingt davon abzuraten, die tägliche Carnitin-Gabe ohne Rücksprache mit dem zuständigen Stoffwechselteam zu verringern oder Carnitin gar vollständig abzusetzen!!

### RIBOFLAVIN (VITAMIN B2)

Das bei der Glutarazidurie Typ I betroffene Enzym Glutaryl-CoA-Dehydrogenase benötigt Riboflavin (Vitamin B2) als Co-Faktor, um richtig funktionieren zu können. Insofern wurde erhofft, dass die verminderte Aktivität des defekten Enzyms durch tägliche Gaben von Riboflavin erhöht werden könnte. Es konnte allerdings in keiner neueren Studie nachgewiesen werden, dass Riboflavin tatsächlich den Krankheitsverlauf günstig beeinflusst. Eine wahrscheinliche Erklärung hierfür ist, dass das defekte Enzym durch Riboflavin nur sehr selten in relevanter Weise stimuliert werden kann. Es gibt derzeit keine zuverlässige Methode, die Riboflavinsensitivität zu testen oder sie auf der Grundlage molekulargenetischer Untersuchungen vorherzusagen.



Riboflavin verursacht häufig Bauchschmerzen, Übelkeit und Erbrechen.



## NOTFALLBEHANDLUNG

### WELCHE SITUATIONEN SIND FÜR MEIN KIND GEFÄHRLICH?

Die kombinierte Dauerbehandlung (lysinarme Diät, Carnitin) allein bietet für Kinder mit Glutarazidurie Typ I in den ersten 6 Lebensjahren in manchen Situationen keinen ausreichenden Schutz vor dem Auftreten einer akuten encephalopathischen Krise. Die Durchführung einer intensivierten Notfallbehandlung ist erforderlich, wenn eine potentiell gefährliche Situation eintritt. Hierzu gehören fieberhafte Infektionskrankheiten (insbesondere wenn Erbrechen und Durchfall hinzukommen), Impfreaktionen und Operationen bzw. perioperative Nüchternphasen. Da es einen schleichenden Übergang zwischen dem Auftreten der ersten Zeichen einer Infektionskrankheit und dem Auftreten dauerhafter Schädigung des Gehirns gibt, ist der exakte Beginn einer Krise nicht sicher zu bestimmen. Deshalb ist ein rascher Beginn der Notfallbehandlung sowie schrittweise Intensivierung in jeder (!) potentiell gefährlichen Situation unbedingt zu empfehlen.

### WIE WIRKT DIE NOTFALLBEHANDLUNG?

Die intensivierte Notfallbehandlung verfolgt die gleichen Ziele wie die kombinierte Dauerbehandlung, allerdings mit stärkeren Mitteln. Die wichtigsten Prinzipien der Notfallbehandlung sind wie folgt:

- Hohe Energiezufuhr (ggf. plus Insulingabe): Hierdurch kann ein Energie- und Baustoffmangel (sog. Katabolismus) verhindert oder durchbrochen werden. Dies ist wichtig, um die Entstehung schädigender Stoffwechselprodukte zu verringern. Bei fieberhaften Infektionen und bei perioperativen Nüchternphasen im Rahmen von Operationen ist der Energiebedarf des Körpers erhöht (Faustregel: eine Erhöhung der Körpertemperatur um 1°C erhöht den Energiebedarf des Körpers um ca. 10%).
- Verringerte bzw. vorübergehend gestoppte Eiweißzufuhr: Bei bestehendem Energiemangel des Körpers wird das Eiweiß des Körpers (Muskelgewebe) und der Nahrung für die Energiegewinnung herangezogen. Hierdurch entstehen vermehrt schädigende Stoffwechselprodukte. Aus diesem Grund wird die Zufuhr des natürlichen Eiweißes vorübergehend verringert oder ganz gestoppt. Lysinfreie Aminosäuremischungen können weitergegeben werden, wenn sie vom erkrankten Kind toleriert werden. Durch die hohe Energiezufuhr und Insulinausschüttung wird die Eiweißherstellung in den Körperzellen stark angeregt. Deshalb wird nach relativ kurzer Zeit wieder die normale Eiweißmenge vertragen. Die Eiweißzufuhr sollte deshalb nicht länger als 24 h gestoppt werden.

- Erhöhung der Carnitinzufuhr: Durch Verdopplung der Carnitindosis oder durch Gabe von Carnitin über eine Infusion wird die physiologische Entgiftungsfunktion des Körpers (Bildung von Glutaryl-carnitin) unterstützt und einem Carnitinmangel wirksam vorgebeugt.

- Ausgleich des Flüssigkeits-, Elektrolyt- und Säure/Basen-Haushalts: Bei fieberhaften Infektionskrankheiten kommt es häufig zu einem erhöhten Flüssigkeits-, Elektrolyt- und Basenverlust (Schwitzen, Durchfall, Erbrechen) bei zugleich verringerter Einfuhr. Eine rasche Normalisierung erlittener Defizite und ein ausreichender Ersatz weiter bestehender Verluste sind für eine Förderung der Heilungsprozesse erforderlich. Zudem fördert eine ausreichende Flüssigkeits- und Basenzufuhr die Ausscheidung schädigender Stoffwechselprodukte in den Urin.

- Energie-„sparende“ Maßnahmen: Fiebersenkende Maßnahmen (physikalisch und medikamentös) sollten großzügig eingesetzt werden, da eine Erhöhung der Körpertemperatur zu einem erhöhten Energiebedarf führt. Des Weiteren ist eine vorübergehende Behandlung einer erhöhten Brechneigung hilfreich, um erhöhte Nahrungs- und Flüssigkeitsverluste durch wiederholtes Erbrechen zu verringern und einen Kostaufbau zu ermöglichen.

### KANN ICH DIE NOTFALLBEHANDLUNG ZU HAUSE BEGINNEN BZW. DURCHFÜHREN?

Die Notfallbehandlung ist als Stufenschema aufgebaut, d. h. es gibt ein Behandlungsschema für die Behandlung zu Hause und in der Klinik. Die Notfallbehandlung zu Hause ist allerdings nur dann zu empfehlen, wenn es der Zustand des Kindes erlaubt, die Eltern des Kindes ausreichend geschult sind und das betreuende Stoffwechselteam in regelmäßigen Abständen über den Zustand des Kindes informiert wird. Bei Neugeborenen und Säuglingen ist nach unseren Erfahrungen von einer häuslichen Notfallbehandlung abzuraten und eine Notfallbehandlung in der zuständigen Klinik vorzunehmen. Aus medizinischer Sicht sollten folgende Bedingungen erfüllt sein, um eine häusliche Notfallbehandlung durchzuführen:

- Die Körpertemperatur liegt unter 38,5 °C.
- Das Kind erbricht nicht und nimmt seine Nahrung vollständig zu sich.
- Es liegen keine alarmierenden Symptome vor: Erbrechen, Durchfall, ausgeprägte Müdigkeit, Muskelschwäche, Bewegungsstörungen.

ZIELASPEKT	VORSORGEMASSNAHMEN
<b>INTENSIVE ELTERNSCHULUNG</b>	Eltern werden detailliert über den Krankheitsverlauf und besondere Risiken informiert. Sie erhalten präzise Anweisungen für die Durchführung der Therapie. Schulungen werden in regelmäßigen Abständen vom zuständigen Stoffwechselzentrum durchgeführt. Die kontinuierlichen Schulungen sollen zudem das Krankheitsverständnis verbessern.
<b>BEHANDLUNGSPLÄNE / NOTFALLAUSWEIS</b>	Schriftliche Therapiepläne sind an alle Beteiligten (Eltern, Stoffwechselzentren, lokale Kliniken, niedergelassene Kinderärzte) auszuhändigen und werden in regelmäßigen Abständen erneuert und an etwaige Änderungen angepasst. Eltern erhalten zudem einen Notfallausweis, der die wichtigsten Informationen kurz zusammenfasst und die Telefonnummer des zuständigen Stoffwechselzentrums enthält.
<b>VORRATSHALTUNG</b>	Eltern sollen angewiesen werden, für eine ausreichende Vorratshaltung von erforderlichen Spezialnahrungsmitteln und Medikamenten zu sorgen (dies gilt auch vor Urlaubsreisen etc., siehe unten).
<b>ENGE KOOPERATION MIT LOKALEN KINDERKLINIKEN UND NIEDERGELASSENEN KINDERÄRZTEN</b>	Die lokale Kinderklinik bzw. der niedergelassene Kinderarzt wird vom zuständigen Stoffwechselzentrum kontaktiert und informiert. Relevante Unterlagen und Informationen (einschl. schriftlicher Behandlungspläne) werden vom Stoffwechselzentrum zeitnah in schriftlicher Form ausgehändigt.  Eine stationäre Notfalltherapie kann in der lokalen Kinderklinik begonnen werden, falls das zuständige Stoffwechselzentrum weit entfernt ist. Das Stoffwechselzentrum wird unverzüglich nach der stationären Aufnahme informiert und koordiniert im weiteren Verlauf die Notfallbehandlung.
<b>VERHALTEN BEI URLAUBSREISEN</b>	Stoffwechselspezialisten/-zentren am Urlaubsort werden nach Zustimmung der Eltern vor der Urlaubsreise schriftlich über die Krankheit und die aktuellen Therapiepläne informiert. Die Eltern erhalten Kontaktadresse, Telefonnummer und E-Mail-Adresse des zuständigen Kollegen/Stoffwechselzentrums.
<b>RÜCKSPRACHE BEI INFektionsKRANKHEITEN</b>	Eltern werden instruiert, das zuständige Stoffwechselzentrum zu kontaktieren, sobald die Körpertemperatur 38,5 °C übersteigt, klinische Zeichen einer Infektionskrankheit oder neurologische Symptome auftreten. Die Notfalltherapie und ggf. die stationäre Aufnahme in der lokalen Kinderklinik wird vom Stoffwechselzentrum koordiniert.
<b>MANAGEMENT VON OPERATIONEN</b>	Bei elektiven Operationen wird das zuständige Stoffwechselzentrum mit angemessener Vorlaufzeit von den zuständigen Chirurgen und Anästhesisten vorab informiert, um das perioperative metabolische Management festzulegen. Wenn möglich, sollte die prä- und postoperative Überwachung in einem Stoffwechselzentrum erfolgen.  Bei Notfalloperationen wird das Stoffwechselzentrum unverzüglich informiert, um das perioperative metabolische Management zu begleiten.

TABELLE 1 OPTIMIERUNGSSTRATEGIEN FÜR DIE DURCHFÜHRUNG DER NOTFALLTHERAPIE





Der verzögerte oder gar ausbleibende Beginn einer Notfallbehandlung während einer gefährdenden Situation (fiebrhafte Infektion, Impfreaktion, Operation) ist die häufigste Ursache, die trotz Diagnosestellung und Behandlung im Neugeborenenalter zum Auftreten einer akuten encephalopathischen Krise mit dauerhaften neurologischen Beschwerden führt.

Während eines Zeitraums von zunächst 12–24 h wird die Notfallbehandlung zu Hause durchgeführt. Der Zustand des Kindes (Bewusstseinslage, Fieber, Nahrungsaufnahme, Erbrechen, Durchfall, sonstige Auffälligkeiten) wird während dieses Zeitraums alle 2 Stunden untersucht. Jegliche Verschlechterung sollte zu einer umgehenden stationären Einweisung und zum Beginn einer Notfallbehandlung in der zuständigen Klinik führen. Falls erforderlich, können geschulte Eltern zudem Maltodextrinlösung über eine Magensonde verabreichen, um eine optimale Energiezufuhr (inkl. nachts) zu gewährleisten. Wenn die häusliche Notfallbehandlung erfolgreich war und keine alarmierenden Symptome während der ersten 12–24 h aufgetreten sind, soll im Anschluss hieran die Zufuhr des natürlichen Eiweißes stufenweise über 24–48 h bis zum Erreichen des diätetischen Normalplans gesteigert werden. Dies ist erforderlich, um einen Eiweißmangel zu verhindern, der wiederum eine metabolische Krise begünstigen kann.

Empfehlungen für die Durchführung der häuslichen Notfallbehandlung finden Sie auf Seite 35. Empfehlungen für die Durchführung einer Notbehandlung im Krankenhaus sind für diesen Leitfaden nicht relevant, da entsprechende Notfallbehandlungspläne in der Akte des Kindes im zuständigen Stoffwechsellzentrum hinterlegt sind. Zudem können diese Empfehlungen in der Leitlinie ([www.awmf.org](http://www.awmf.org)) nachgelesen werden.

#### WIE KANN ICH VERZÖGERUNGEN BEI DER NOTFALLBEHANDLUNG VERMEIDEN?

Der verzögerte oder gar ausbleibende Beginn einer Notfallbehandlung während einer gefährdenden Situation (fiebrhafte Infektion, Impfreaktion, Operation) ist die häufigste Ursache, die trotz frühzeitiger Diagnosestellung und Behandlung zum Auftreten einer akuten encephalopathischen Krise mit dauerhaften neurologischen Beschwerden führt.

Dem Problem der verzögerten oder ausbleibenden Notfallbehandlung liegt häufig eine unzureichende Schulung von Eltern zugrunde. Es kann jedoch auch durch die Involvierung von „fremden“ Ärzten (Notambulanz einer fremden Klinik, z. B. am Urlaubsort; Nicht-Erreichbarkeit oder ausbleibende Verständigung des bisher betreuenden Stoffwechsellarztes) bedingt sein, die mit der Behandlung des Kindes und der Glutarazidurie Typ I bislang nicht vertraut waren. Um die Notwendigkeit einer Notfallbehandlung zu erkennen und die Behandlung ohne zeitliche Verzögerung einzuleiten, haben sich einige Optimierungsstrategien als günstig herausgestellt. Diese sind in Tabelle 1 zusammengestellt.

#### IST EINE NOTFALLBEHANDLUNG NACH DEM 6. LEBENSJAHR ERFORDERLICH?

Obwohl weltweit bislang über keine akute encephalopathische Krise bei einem Kind mit Glutarazidurie Typ I nach dem 6. Lebensjahr berichtet worden ist, ist nicht sicher auszuschließen, dass fiebrhafte Infektionskrankheiten, Impfreaktionen und Operationen nach dem 6. Lebensjahr subklinische (d. h. möglicherweise erst später oder nach wiederholten Episoden sichtbare) neurologische Schäden verursachen können. Zukünftige Beobachtungen sind unbedingt erforderlich, um die Empfindlichkeit des Gehirns gegenüber den bis zum 6. Lebensjahr als gefährdend eingeschätzten Situationen (Infektionskrankheiten, Impfreaktionen, Operationen) beurteilen zu können. Aus diesem Grund wurde von der Leitliniengruppe als Empfehlung ausgesprochen, dass eine Notfallbehandlung bei Kindern nach dem 6. Lebensjahr bei schwerer Krankheit oder im Rahmen des perioperativen Managements (z. B. bei einem „Kaiserschnitt“) erwogen werden sollte. Die Notfallbehandlung orientiert sich hierbei an der Behandlung der jüngeren Altersgruppe, d. h. bis einschließlich 6. Lebensjahr.

ABBILDUNG 5

#### NOTFALLAUSWEIS FÜR GLUTARAZIDURIE TYP 1 (MUSTER)

Der Notfallausweis ist vom jeweils zuständigen Stoffwechsellzentrum auszustellen. Von der Richtigkeit des Inhalts überzeugt sich der zuständige Stoffwechsellarzt. Der hier abgebildete Ausweis hat Scheckkartenformat, wird in der Mitte gefaltet und anschließend laminiert.

#### NOTFALLAUSWEIS

Ein vorzugsweise laminiertes und in einem günstigen Format (z. B. Scheckkarte) gehaltener Notfallausweis soll jedem Kind mit einer Glutarazidurie Typ I ausgestellt und von den Eltern bzw. Patienten mitgeführt werden. Eine Mehrfachausfertigung empfiehlt sich, falls mehrere unterschiedliche Personen an der Betreuung des Kindes beteiligt sind. Im Kraftfahrzeug sollte ein Notfallausweis an einer leicht einsehbaren Stelle deponiert werden. Vor Auslandsaufenthalten empfiehlt sich zudem eine Übersetzung des Notfallausweises in die jeweilige Landessprache (und/oder auf Englisch). Der Notfallausweis soll in Kürze die Schlüsselinformationen über die Glutarazidurie Typ I zusammenfassen und die Telefonnummer des zuständigen Stoffwechsellzentrums enthalten. Der Notfallausweis soll die rasche Einleitung erforderlicher Erstmaßnahmen im Falle einer Notfallsituation gewährleisten. Angaben über Dosierungen sollen vom zuständigen Stoffwechsellarzt von Zeit zu Zeit überprüft und ggf. angepasst werden. Die folgende Abbildung (Abb. 5) zeigt beispielhaft den vom Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Heidelberg verwendeten Notfallausweis.

UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG		Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin Sektion Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin		
<b>Glutarazidurie Typ I / Glutaric aciduria type I</b>				
<b>Notfallausweis</b> Angeborene Stoffwechselkrankheit Gefahr lebensbedrohlicher Stoffwechselkrisen				
<b>Emergency Card</b> Inborn Error of Metabolism Risk of life-threatening metabolic decompensations				
<b>Glutarazidurie Typ I</b> Glutaric aciduria type I				
Name/Name:				
Geb-Dat/DOB:				
Adresse/Address:				
Telefon/Phone:				
<b>Notruf 112 Emergency Call</b>				
Unverzöglich Kontakt aufnehmen! Contact immediately!				
<b>+49 (0) 6221 56-4002</b> <b>24 Stunden Stoffwechsellendienst</b> <b>Metabolic specialist on call 24h/7d</b>				
<b>Drohende Stoffwechselentgleisung / Impending metabolic decompensation</b>				
<b>Situationen:</b> Nahrungsverweigerung, Erbrechen, Durchfall, fiebrhafte Infekt, Nüchternphase bei OP				
<b>Situations:</b> Refusal to feed, vomiting, diarrhea, febrile illness, perioperative fasting				
<b>Symptome:</b> Bewusstseinsstörung, Krampfanfall, Bewegungsstörung (Dystonie, Chorea)				
<b>Symptoms:</b> Altered consciousness, seizures, movement disorders (dystonia, chorea)				
<b>Maßnahmen / Treatment:</b>				
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Stopp Proteinzufuhr (max. 24 h) <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Stop protein (max. 24 h)</li> </ul> </li> <li>• Glukoseinfusion (g/kg/d), ggf. + Insulin <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Glucose perfusion (g/kg/d), if necessary + insulin</li> </ul> </li> </ul>				
0-12 Monate Months	1-3 Jahre Years	4-10 Jahre Years	11-15 Jahre Years	>16 Jahre Years
12-15	10-12	7-10	4-7	3-5
<ul style="list-style-type: none"> <li>• L-Carnitin i.v. (100 mg/kg/d) <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ L-Carnitine IV (100 mg/kg/d)</li> </ul> </li> <li>• Labor: Blutgase, Elektrolyte <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Investigations: blood gases, electrolytes</li> </ul> </li> </ul>				

## BEHANDLUNG VON BEWEGUNGSSTÖRUNGEN

Bewegungsstörungen bei der Glutarazidurie Typ I sind variabel und schwierig zu behandeln. Die Wirksamkeit verwendeter Medikamente lässt sich nicht exakt vorher sagen und gehört in die Hand von Spezialisten (Neuropädiater). Dieser Leitfaden für Eltern und Patienten enthält deshalb keine Dosisangaben oder eine genaue Darstellung dieses Themas. Eine ausführlichere Betrachtung dieses Themas findet sich in der Leitlinie ([www.awmf.org](http://www.awmf.org)).

Die am häufigsten für die Behandlung von Bewegungsstörungen bei Glutarazidurie Typ I verwendeten Medikamente (Wirkstoffbezeichnung) sind Baclofen (ggf. auch als Baclofenpumpe eingesetzt), Benzodiazepine (z. B. Diazepam), Trihexiphenidyl, Tetrabenazin und Botulinumtoxin A. In Einzelfällen hat sich auch die Behandlung mit Zopiclon bewährt. Medikamente ohne gesicherte Wirksamkeit für die Behandlung der Bewegungsstörungen sind Antiepileptika (z. B. Vigabatrin, Carbamazepin, Valproat), Amantadin und L-DOPA. Darüber hinaus sollte Valproat nicht eingesetzt werden, da es theoretisch zu einer ungünstigen Beeinflussung des Energiestoffwechsels und zu einem Carnitinmangel führen kann.

Über neurochirurgische Behandlungen oder die tiefe Hirnstimulation, die bei anderen Patienten mit einer Dystonie eingesetzt werden, gibt es noch sehr wenige und z. T. ungünstige Erfahrungen für die Glutarazidurie Typ I. Der langzeitliche Nutzen dieser neurochirurgischen Eingriffe kann derzeit noch nicht abgeschätzt werden.

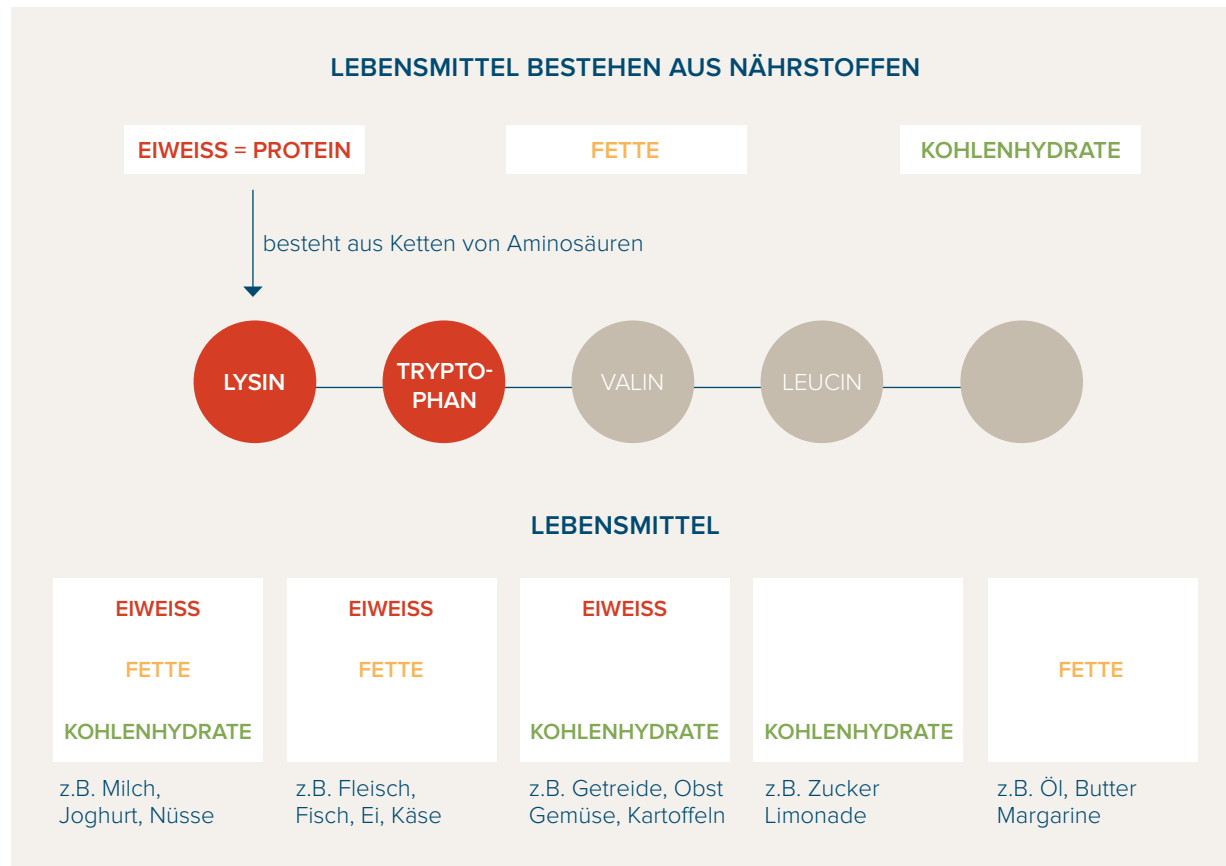
## ZUSAMMENSETZUNG UNSERER NAHRUNG

Mit der Nahrung nehmen wir lebensnotwendige Nährstoffe auf. Dazu zählen die Energie liefernden Hauptnährstoffe Eiweiß, Fett und Kohlenhydrate sowie die Mikronährstoffe Vitamine, Mineralstoffe und Spurenelemente, die keine Energie liefern.

Bei der Glutarazidurie Typ I handelt es sich um eine Störung, die den Nährstoff Eiweiß – auch Protein genannt – betrifft. Das Eiweiß der Nahrung dient dem Körper hauptsächlich als Baustoff, z. B. für Organe, Muskeln und Zellen. Aber auch die Reglerstoffe (Enzyme, Hormone) und Schutzstoffe (Antikörper) des Körpers bestehen aus Eiweiß. Alle Eiweiße werden aus 20 verschiedenen Bausteinen, den Aminosäuren, zusammengesetzt. Die Aminosäuren sind in unterschiedlicher Reihenfolge zu verschiedenen langen Ketten verknüpft. Acht dieser Aminosäuren sind essentiell (lebensnotwendig). Dies bedeutet, dass sie mit der Nahrung in ausreichender Menge zugeführt werden müssen, weil der Körper sie nicht selbst herstellen kann.

Die Nährstoffe, aus denen unsere Lebensmittel zusammengesetzt sind, kommen in den Lebensmitteln in unterschiedlicher Menge und Kombination vor. Lebensmittel, in denen alle drei Hauptnährstoffe vorkommen, sind vor allem Milch, Joghurt und Nüsse. Die Nährstoffkombination Eiweiß und Fett ist vor allem in Fleisch, Fisch und Käse enthalten. Lebensmittel mit nur einem Nährstoff gibt es nur bei Kohlenhydraten (z. B. Zucker und Limonade) und bei Fett (z. B. Pflanzenöle und Margarine).

ABBILDUNG 6  
ZUSAMMENSETZUNG  
UNSERER NAHRUNG



## LEBENSMITTELEINTEILUNG FÜR DIE LYSINARME DIÄT

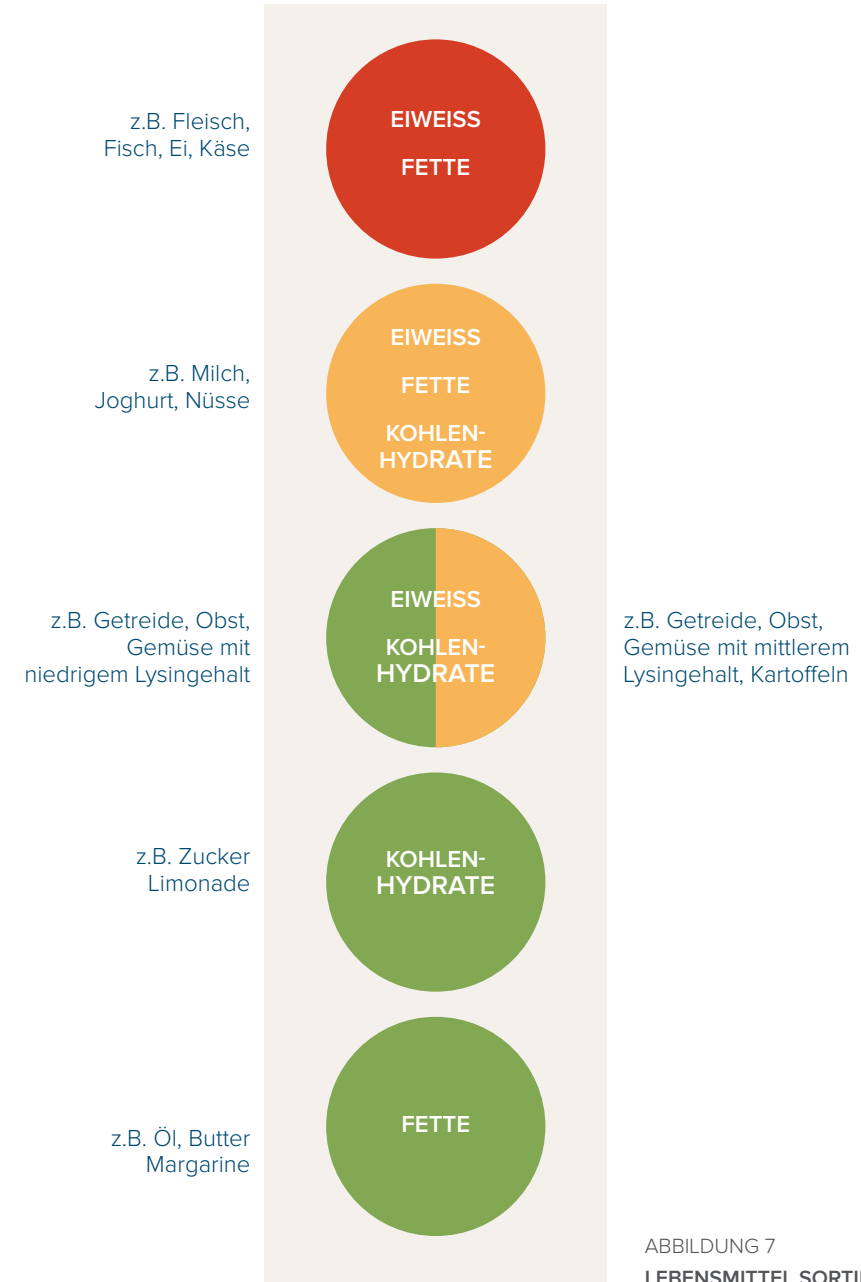


ABBILDUNG 7  
LEBENSMITTEL SORTIERT NACH DEN AMPELFARBEN

### GRÜNE GRUPPE

Sie beinhaltet lysinarme und lysinfreie Lebensmittel. Diese Lebensmittel können in einer sog. Lysin-Tagespauschale (s. Seite 32) zusammengefasst werden. Das tägliche Wiegen und Berechnen dieser Lebensmittel kann damit entfallen. In der Regel wird für die Lebensmittel der grünen Gruppe die Hälfte bis Dreiviertel der vorgegebenen Lysin-Tagesmenge benötigt.

### GELBE GRUPPE

Sie umfasst Lebensmittel mit einem mittleren Lysin Gehalt, die für die lysinarme Diät geeignet sind, aber nur in begrenzter Menge gegeben werden können. Sie müssen gewogen und berechnet werden. Teilweise sind diese Lebensmittel notwendig, um die vorgegebene Lysintagesmenge zu erreichen.

### ROTE GRUPPE

Diese Lebensmittel sind wegen ihres hohen Lysin Gehalts für Patienten mit Glutarazidurie Typ I ungeeignet.



## ZUSAMMENSETZUNG DER DIÄT

## DIE ERNÄHRUNG IM ERSTEN LEBENSJAHR

## Gestillte Säuglinge

Der Säugling erhält eine festgelegte Menge an Lysin (LYS)-freier und tryptophan (TRP)-reduzierter Spezialnahrung. Zusätzlich wird der Säugling nach Bedarf gestillt. Die Muttermilchmenge muss nicht abgemessen werden.

## Nicht gestillte Säuglinge

Der Säugling erhält eine festgelegte Menge an normaler Säuglingsmilch.

Zusätzlich wird eine Lysin (LYS)-freie und tryptophan (TRP)-reduzierte Spezialnahrung nach Bedarf gefüttert. Von dieser Nahrung kann der Säugling unbegrenzt trinken.

Ab dem 5. bis 6. Lebensmonat wird die Milchnahrung durch Beikost ergänzt und mit dem Zusatz der konzentrierten Aminosäuremischung begonnen.

## DIÄT AM FAMILIENTISCH

Nach dem ersten Lebensjahr bilden die Lebensmittel der grün hinterlegten Gruppe die Grundnahrungsmittel der Diät. Sie werden durch Lebensmittel aus der gelben Gruppe ergänzt.

Viele Lebensmittel vom Speiseplan der Familie kann das Kind mitessen, z. B.:

- Brot/Brötchen, Teigwaren, Reis, Kartoffeln und Knödel
- Gemüse (mit Ausnahme von Hülsenfrüchten), Salat, Obst
- Pfannkuchen, Waffeln, Kuchen und Gebäck aus Blätterteig, Mürbeteig, Hefeteig und Rührteig. Um den Lysingehalt zu reduzieren kann Kuchenteig auch ohne Ei und/oder Milch zubereitet werden.

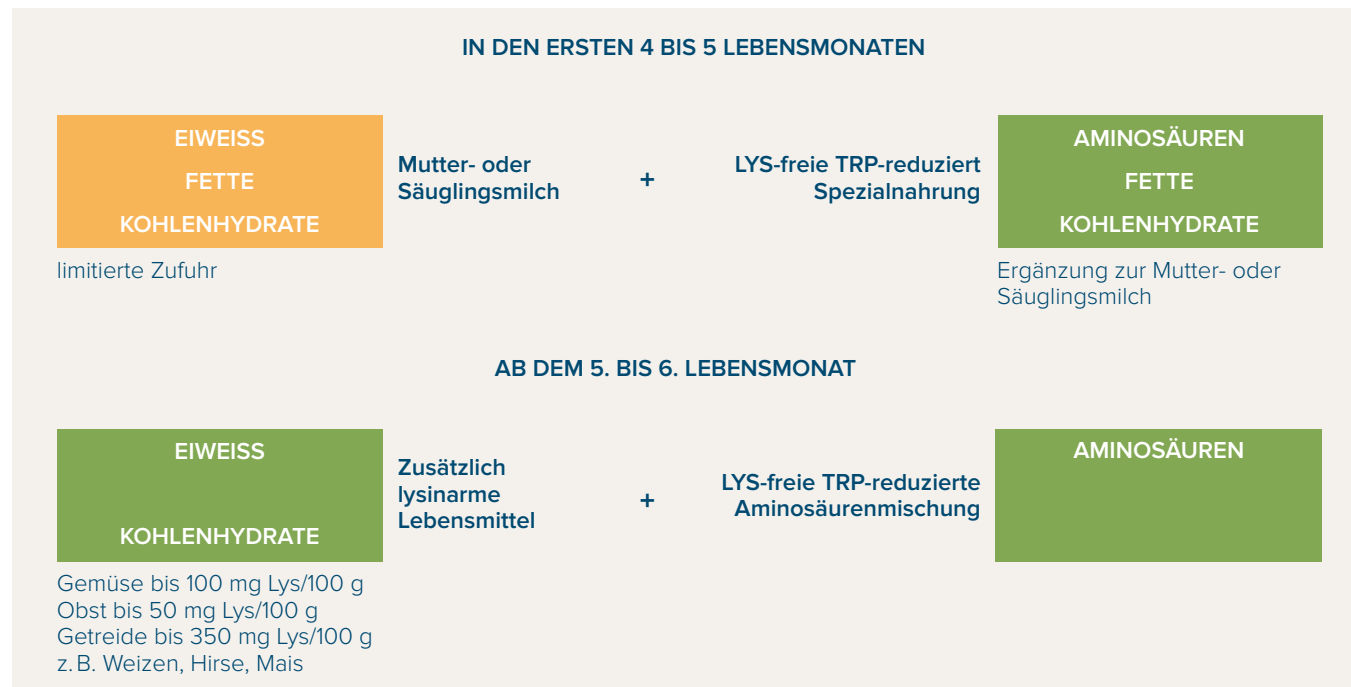


ABBILDUNG 8 DIE ERNÄHRUNG IM ERSTEN LEBENSJAHR

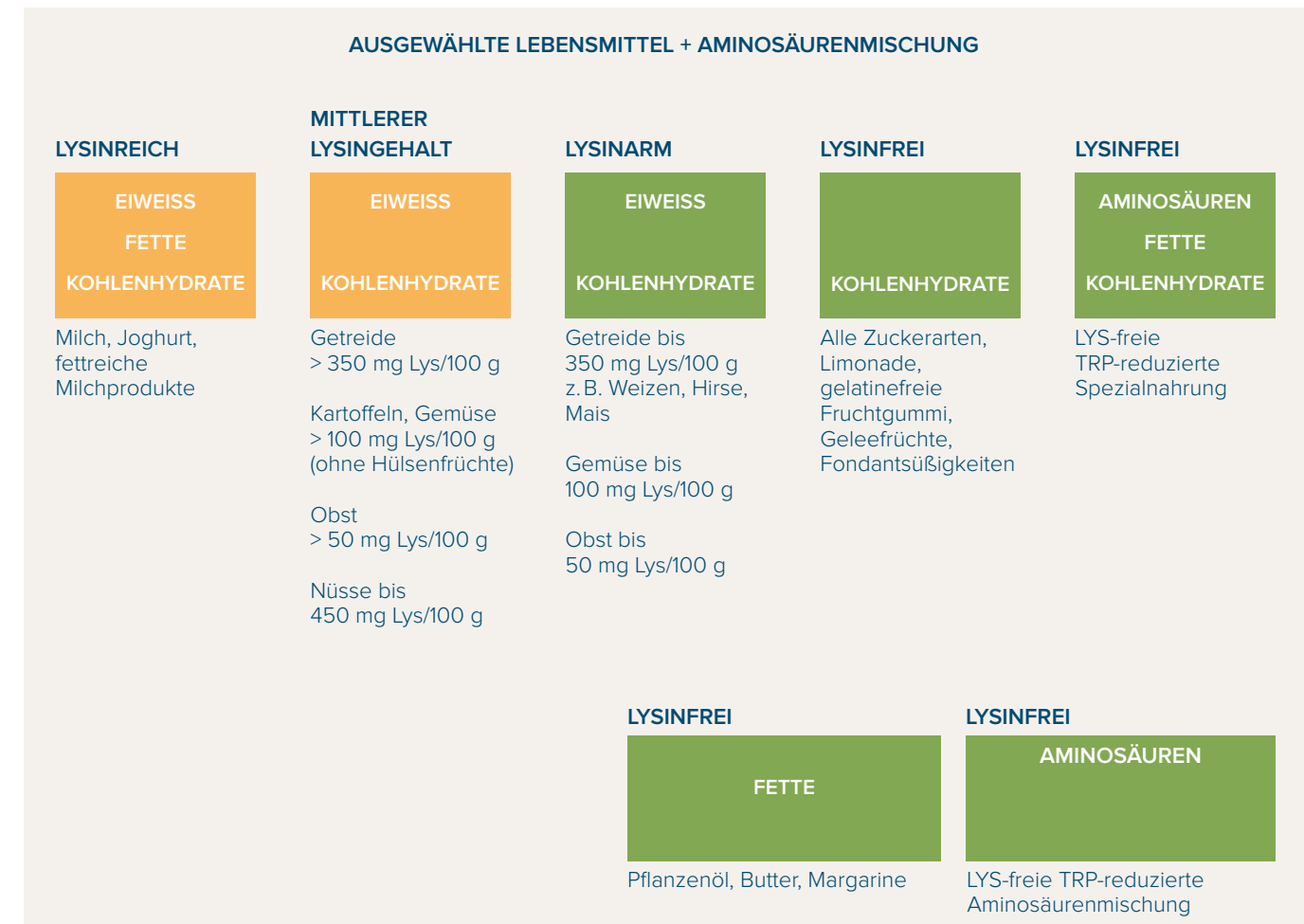


ABBILDUNG 9 DIE ERNÄHRUNG AB EINEM JAHR

## PRINZIP DER DIÄTBEHANDLUNG

### LYSIN UND TRYPTOPHAN SIND DIE VORSTUFEN DER SCHÄDIGENDEN SUBSTANZEN

Die bei der Glutarazidurie Typ I schädigenden Substanzen – Glutarsäure und 3-Hydroxyglutarsäure – werden aus Lysin und Tryptophan gebildet.

### LYSIN UND TRYPTOPHAN SIND LEBENSNOTWENDIGE AMINOSÄUREN

Beide Aminosäuren gehören zur Gruppe der essentiellen (lebensnotwendigen) Aminosäuren. Das bedeutet, dass diese Aminosäuren in ausreichender Menge mit der Nahrung aufgenommen werden müssen, weil der Körper sie nicht selbst bilden kann. Deshalb müssen auch Patienten mit einer Glutarazidurie Typ I kleine Mengen dieser Aminosäuren mit der Nahrung erhalten.

### LYSIN-ZUFUHR UNTER „NORMALER“ ERNÄHRUNG IST ETWA DOPPELT SO HOCH WIE DER BEDARF

Ein 3-jähriges Kind mit einer normalen Ernährung erhält ca. 2000 mg Lysin am Tag. Der eigentliche Bedarf eines 3-jährigen Kindes ist jedoch wesentlich geringer und liegt im Durchschnitt bei 900 mg pro Tag, d. h. 60 mg/kg Körpergewicht (KG).

### EMPFEHLUNGEN FÜR DIE LYSIN- UND NÄHRSTOFFZUFUHR

Mit Ausnahme der Aminosäuren Lysin und Tryptophan erhalten die Kinder die gleiche Nährstoffzufuhr wie stoffwechselgesunde Kinder.

Anhand von Tabelle 2 wird in den Behandlungszentren die regelmäßige Anpassung der Tagesmenge an Lysin und der Aminosäurenmischung an das aktuelle Körpergewicht vorgenommen. Diese Empfehlung entspricht der aktuellen S3-Leitlinie der Glutarazidurie Typ I ([www.awmf.org](http://www.awmf.org)).

Der Energiebedarf ist für jeden Menschen individuell und variiert je nach Alter und körperlicher Aktivität. Deshalb sind die in der Tabelle angegebenen Empfehlungen lediglich orientierende Richtwerte. Regelmäßige Kontrollen des Gewichts und des Längenwachstums zeigen, ob die gewählte Zufuhr tatsächlich dem Bedarf des Kindes entspricht. Bei Patienten mit Bewegungsstörungen ist mit einem höheren Energie- und Flüssigkeitsbedarf zu rechnen.

### LYSIN- UND TRYPTOPHANARME DIÄT

Das Prinzip der Diät besteht darin, den Lysin- und Tryptophan-Gehalt der Nahrung auf die Menge zu begrenzen, die der Organismus für die Bildung von körpereigenem Eiweiß und für ein altersentsprechendes Wachstum und Gedeihen benötigt. Lysin und Tryptophan sind Bestandteile des Nährstoffs Eiweiß. Eine Reduktion dieser Aminosäuren mit der Nahrung ist deshalb nur durch eine Eiweißeinschränkung (eiweißarme Diät) möglich.

### LYSINREDUKTION IST GEGENÜBER TRYPTOPHANREDUKTION VORRANGIG

Der Lysin-Anteil in den Lebensmitteln ist sehr viel höher als der Anteil an Tryptophan. Durch eine Lysin-Reduktion in der Nahrung wird auch gleichzeitig die Zufuhr an Tryptophan reduziert.

### DIE LYSINBERECHNUNG IN LEBENSMITTELN IST GENAUER ALS DIE EIWEISSBERECHNUNG

Allein mit einer Eiweißberechnung ist eine gezielte Lysinreduktion nicht möglich, weil der Lysinanteil im Nahrungseiweiß je nach Lebensmittelgruppe erheblich schwankt. Der Lysinanteil im Nahrungseiweiß liegt zwischen 2 und 10%. Dies bedeutet, dass bei zwei unterschiedlichen Lebensmitteln mit gleichem Eiweißgehalt der Lysingehalt stark voneinander abweichen kann.

MENGE	LEBENSMITTEL	EIWEISS	LYSIN
65 g	Weißbrot enthalten	5 g	122 mg
150 g	Trinkmilch enthalten	5 g	425 mg

BEISPIEL

### BEDEUTUNG DER AMINOSÄURENMISCHUNG

Damit der Organismus trotz der eingeschränkten Eiweißzufuhr aus natürlichen Nahrungsmitteln mit allen anderen Eiweißbausteinen ausreichend versorgt ist, ist eine Ergänzung der Diät durch eine Aminosäurenmischung empfehlenswert. s. Kapitel Aminosäurenmischung

### KONTROLLE DER DIÄT

Ob die Diätbehandlung ausreichend ist und erfolgreich durchgeführt wird, wird über eine regelmäßige Bestimmung des Körpergewichts und Längenwachstums kontrolliert. Die Bestimmung der Aminosäuren im Plasma wird zur Beurteilung einer ausreichenden Versorgung mit allen Aminosäuren herangezogen. Die Plasmakonzentration von Lysin und anderen Aminosäuren sollte sich immer im Normbereich befinden.

### BEDEUTUNG VON ARGININ FÜR DIE DIÄTBEHANDLUNG

Arginin ist eine bedingt essentielle Aminosäure, die im Gegensatz zu Lysin im Körper selbst gebildet wird. Daneben ist auch die Zufuhr über die Nahrung von Bedeutung, wobei hiervon nur ca. 40% vom Darm aufgenommen werden. Arginin „verdrängt“ an der Blut-Hirn-Schranke das Lysin, da beide die gleiche „Eingangstür“ (Transporter) in das Gehirn nutzen. Dieser Mechanismus kann für die Diätbehandlung theoretisch ausgenutzt werden. Im Tiermodell führte jedoch erst eine hochdosierte orale Gabe von Arginin zusätzlich zur lysinarmen Diät zu einem merkbaren weiteren Abfall toxischer Metabolite im Gehirn. Bei Menschen wurde dies bislang noch nicht systematisch untersucht. Zudem kann dies auch zu gesundheitlichen Problemen führen (arterielle Hypotonie, Kopfschmerzen, Hypoglykämie).

Der Arginingehalt in natürlichem Protein unterliegt ähnlich wie Lysin starken Schwankungen. Der Arginingehalt der in Deutschland kommerziell erhältlichen lysinfreien, tryptophanreduzierten, argininangereicherten Aminosäuremischungen zeigte bei früher verwendeten Präparaten noch Unterschiede im ersten Lebensjahr, welche aber in den aktuell verfügbaren Produkten nicht mehr vorhanden sind. Somit ist der Arginingehalt ausreichend und alle Patienten, die im Rahmen einer lysinarmen Therapie eine Supplementation mit lysinfreien, tryptophanreduzierten und argininangereicherten Aminosäuremischungen erhielten, zeigen einen positiven Effekt dieser Therapie auf die neurologische Entwicklung.

👉 Es gibt derzeit keinen Beweis für den Nutzen einer zusätzlichen, hochdosierten Supplementation von Arginin im Rahmen der metabolischen Dauer- oder Notfalltherapie. Arginin sollte deshalb ausschließlich über natürliche Nahrungsmittel und die Aminosäurenmischung zugeführt werden.

PRO KG UND TAG		0–6 M	7–12 M	1 J	2 J	3 J	4–5 J	AB 6 J
<b>LYSIN AUS NATÜRLICHEM EIWEISS</b>	mg	100	90	80	70	60	50–55	Siehe <sup>2</sup>
<b>SYNTHETISCHES EIWEISS aus ASM</b>	g	1,3–0,8	1,0–0,8	0,8	0,8	0,8	0,8	
<b>ENERGIE<sup>1</sup></b>	kcal	100–80	80	94–81	94–81	94–81	86–63	

TABELLE 2

ASM = Lysin-freie, Tryptophan-reduzierte Aminosäurenmischung, M = Monat, J = Jahr

<sup>1</sup> gemäß Empfehlungen der D-A-CH (2015)

<sup>2</sup> Nach dem 6. Lebensjahr: kontrollierte Proteinzufuhr entsprechend Optimix®-Empfehlungen<sup>3</sup> s. Tabelle 11, S. 40

<sup>3</sup> Optimix®, Forschungsinstitut für Kinderernährung, Dortmund; URL: <http://www.fke-do.de/index.php>



## AMINOSÄURENMISCHUNG

Die lysinfreie, tryptophanreduzierte Aminosäurenmischung (ASM) ergänzt die Diätbehandlung um alle Aminosäuren – außer Lysin. Zudem ist sie mit den in eiweißreichen Lebensmitteln enthaltenen Vitaminen, Mineralstoffen und Spurenelementen angereichert. Sie ist somit eine wichtige Ergänzung der lysinarmen Diät. Die Zusammensetzung aller Aminosäuren, Vitamine, Mineralstoffe und Spurenelemente (Mikronährstoffe) ist dem altersentsprechenden Bedarf angepasst. Eine ausreichende Aufnahme dieser Stoffe ist für den Aufbau von körpereigenem Eiweiß und damit für ein altersgemäßes Wachstum sowie für viele wichtige Funktionen des Organismus unentbehrlich.

Allen in Deutschland auf dem Markt befindlichen ASM ist eine geringe Menge Tryptophan zugesetzt. Durch Zusatz dieser Aminosäure soll die Gefahr einer Unterversorgung mit Tryptophan verringert werden. Ein Tryptophan-Mangel kann u. a. zu schwerwiegenden neurologischen Veränderungen führen. Bei regelmäßiger Einnahme der Aminosäurenmischung in der vorgegebenen Dosierung, kombiniert mit den empfohlenen Lebensmitteln der lysinarmen Diät, werden alle Aminosäuren, einschließlich des Tryptophans, sowie alle Mikronährstoffe in bedarfsgerechter Menge zugeführt.

### VERTEILUNG DER TAGESDOSIS

Die ASM sollte auf mindestens 3 Einzelportionen verteilt, direkt nach oder während der Mahlzeit eingenommen werden. Nur so kann erreicht werden, dass möglichst alle Aminosäuren zum Aufbau von körpereigenem Eiweiß genutzt werden. Bei Einnahme der gesamten Tagesdosis in nur einer Portion oder bei Einnahme auf nüchternen Magen gelangen die Aminosäuren zu rasch ins Blut. Ein Teil der Aminosäuren geht dann in den Energiestoffwechsel und ist für die Eiweißsynthese verloren. Ebenso kann die Aufnahme der Mikronährstoffe beeinträchtigt sein.

### EMPFEHLUNGEN FÜR DIE ZUBEREITUNG

Aminosäurenmischung in Pulverform kann als Getränk, Crème oder Gel zubereitet werden. Die vorgeschriebene Menge an Flüssigkeit sollte eingehalten werden, da es sonst zu Übelkeit, Bauchschmerzen oder Durchfall kommen kann.

Das Pulver kann mit weniger Flüssigkeit angerührt werden, wenn die fehlende Flüssigkeit direkt nachgetrunken wird.

Folgende Geschmacksträger sind möglich:

- Tee, Obst- oder Gemüsesaft, Fruchtnektar, Limonade
- Teegranulat oder Getränkpulver
- Fruchtsirup
- Süße Sahne und Vanillezucker
- Veganer Milchersatz auf Getreidebasis – kein Sojadrink
- Fruchtpüree, z.B. Apfelmus
- Eiweißarm zubereiteter Pudding
- Gemüsepüree
- Tomatenketchup, Tomatensaft

### TIPPS FÜR DIE EINNAHME

- Einnahme nach oder während der Mahlzeit als festes Tagesritual einrichten
- Wie ein Medikament behandeln
- Gut gekühlt wird der Geschmack abgemildert
- Besonders im Kleinkindalter Beständigkeit beim Füttern zeigen, keine Ausnahmen erlauben
- Angemessenes Loben kann bei Kleinkindern die Einnahme erleichtern





# ERNÄHRUNG DES SÄUGLINGS

## STILLEN

Auch ein Säugling mit Glutarazidurie Typ I kann gestillt werden. Hier wird die Muttermilchmenge reduziert und durch eine festgelegte Menge an lysinfreier und tryptophanreduzierter Spezialnahrung ergänzt.

Die Spezialnahrung wird zu Beginn der Mahlzeit gefüttert. Danach kann der Säugling an der Brust trinken, bis er gesättigt ist. Da die Muttermilchmenge und damit die Lysinzufuhr geschätzt werden, sind regelmäßige Kontrollen des Gewichts- und Längenwachstums sowie der Aminosäuren im Plasma notwendig. Dieses Vorgehen wird üblicherweise angewandt und stellt eine sichere Methode dar.

Ist dagegen eine genau berechnete Lysin-Tagesmenge festgelegt, muss die Muttermilch abgemessen werden. Die getrunzene Menge an Muttermilch wird durch Wiegen des Säuglings vor und nach dem Stillen ermittelt (Stillprobe). Sie wird protokolliert und über 24 Stunden bilanziert. Zu Beginn der Mahlzeit wird die vorgegebene Menge an Muttermilch gestillt und anschließend die lysinfreie und tryptophanreduzierte Spezialnahrung nach Bedarf gefüttert.

## ERMITTLUNG DER MENGE FÜR DIE LYSINFREIE, TRYPTOPHANREDUZIERTESPEZIALNAHRUNG

Mit einer Reduktion der täglichen Menge zugeführter Muttermilch um ca. 20% wird bereits eine ausreichende Lysin-Reduktion erzielt. Dies bedeutet, dass der Säugling ca. 20% seiner üblichen Trinkmenge über die lysinfreie und tryptophanreduzierte Spezialnahrung und 80% über Muttermilch erhält.

Die folgende Tabelle zeigt den Anteil an Spezialnahrung und Muttermilch an der Gesamttrinkmenge, bezogen auf das Körpergewicht.

GEWICHT (KG)	SPEZIALNAHRUNG (ML)	MUTTERMILCH GESCHÄTZTE MENGE (ML)	GESAMT-TRINKMENGE GESCHÄTZTE MENGE (ML)
3,0–3,5	100	400	500
3,6–4,0	120	450–500	600
4,1–4,5	140	550–600	700
4,6–5,5	160	600–650	800
5,6–6,0	180	700–750	900
> 6	200	800	1000

TABELLE 4 DOSIERUNG DER SPEZIALNAHRUNG



Faustregel: Ein Säugling trinkt innerhalb von 24 Stunden ungefähr die Menge, die einem Sechstel seines Körpergewichts entspricht.

## ERNÄHRUNG MIT SÄUGLINGSMILCH

Säuglingsanfangsnahrungen enthalten mehr Lysin als Muttermilch. Deshalb ist der Anteil an Spezialnahrung bei nicht gestillten Säuglingen höher. Die vorgegebene Tagesdosis an Lysin wird über eine berechnete Menge an Säuglingsmilch erreicht. Diese sollte auf mehrere Mahlzeiten pro Tag verteilt werden. Zu Beginn der Mahlzeit erhält der Säugling die vorgegebene Menge an Säuglingsmilch, anschließend wird die Spezialnahrung nach Bedarf gefüttert.

Ist die Säuglingsmilch verbraucht, wird zu allen weiteren Mahlzeiten ausschließlich Spezialnahrung gegeben.

## EINFÜHRUNG VON BEIKOST

Die Einführung der Beikost mit Gemüse-, Getreide- und Obstbreien sollte wie bei stoffwechselgesunden Säuglingen nach dem Ernährungsplan des Forschungsinstituts für Kinderernährung in Dortmund ([www.fke-do.de](http://www.fke-do.de)) erfolgen. Die Lebensmittelauswahl wird hierbei den besonderen Diätvorgaben für die Glutarazidurie Typ I angepasst.

1. Stufe: im Alter von 4–5 Monaten der Gemüse-Kartoffelbrei
2. Stufe im Alter von 5–6 Monaten der eiweißarme „Milch“-Getreide-Brei
3. Stufe: im Alter von 6–7 Monaten der Getreide-Obst-Brei
4. Stufe: im Alter von 10–12 Monaten die Brotmahlzeit.

Sobald mit der Beikost begonnen wird, muss das darin enthaltene Lysin berechnet werden. Die Muttermilch bzw. Säuglingsmilch wird entsprechend reduziert.

## EINNAHME DER AMINOSÄURENMISCHUNG IM SÄUGLINGESALTER

Mit Beginn der Beikost muss eine Aminosäurenmischung gegeben werden. Dieser frühe Beginn ist wichtig, damit der Säugling sich rechtzeitig an den Geschmack gewöhnt. Die Erfahrung zeigt, dass eine möglichst frühe Gewöhnung an den Geschmack die spätere Akzeptanz des Säuglings gegenüber der Aminosäurenmischung erhöht.

Die Aminosäurenmischung kann zunächst mit 1–2 Löffeln von der Breimahlzeit gemischt werden. Sie sollte während oder am Ende einer Mahlzeit gegeben werden, um die optimale Verwertbarkeit aller Inhaltsstoffe zu erreichen. Es wird zunächst mit einer kleinen Dosis begonnen, die im weiteren Verlauf von der betreuenden Ernährungsfachkraft oder dem Stoffwechselarzt angepasst wird.

## LEBENSMITTELEINTEILUNG

## GRUPPE 1

**GEEIGNETE LEBENSMITTEL**

Diese Lebensmittel sind relativ lysinarm oder teilweise lysinfrei. Für diese Lebensmittel kann eine Lysin-Tagespauschale ermittelt werden.

– **ausgewählte Getreide und Getreideprodukte**

Brot, Backwaren ohne Milch- oder Ei-Zusatz

Teigwaren ohne Ei

Reis

Mehl, Getreideflocken und -grieß aus: Weizen, Dinkel,

Roggen, Mais, Hirse, Reis

– **Gemüse bis 100 mg Lys/100 g**

z.B. Tomate, Gurke, Möhren, Kohlrabi, Paprika

– **Obst bis 50 mg Lys/100 g**

z.B. Apfel, Birne, Erdbeeren, Trauben, Pflaumen

– **vegane Milchersatzprodukte**

z.B. Drinks, Joghurt, Sahne oder Käseersatz –

nicht auf Sojabasis

– **Brotaufstriche mit einem Eiweißgehalt bis 3 g/100 g**– **Pflanzenöle, Margarine, Butter, Schmalz**– **Zucker alle Arten, Marmelade, Gelee, Honig, Sirup**– **Süßigkeiten ohne Gelatine-, Milch-, Kakao- oder Nusszusätze**– **Süßspeisen ohne Gelatine, ohne Milch**

z.B. Götterspeise, Fruchteis, Fruchtgrütze, Fruchtcrème,

Puddings auf Milchersatzbasis

– **Getränke**

Wasser, Tee, Apfelsaft, Fruchtsaftgetränke, Limonaden

## GRUPPE 2

**BEGRENZT GEEIGNETE LEBENSMITTEL**

Diese Lebensmittel enthalten relativ viel Lysin. Sie sollen deshalb berechnet und gewogen werden. Für Lebensmittel dieser Gruppe steht die Lysinmenge zur Verfügung, die sich aus der Differenz von Lysin-Vorgabe und der Lysin-Tagespauschale ergibt.

– **Getreide und Getreideprodukte aus Hafer und Buchweizen**– **Kartoffeln**– **Gemüse über 100 mg Lys/100 g**

z.B. Blumenkohl, Brokkoli, Spinat (keine Hülsenfrüchte)

– **Obst über 50 mg Lys/100 g**

z.B. Banane, Kiwi, Melone

– **Obstsäfte über 15 mg Lys/100 ml alle reinen Säfte außer Apfelsaft**– **Brotaufstriche über 3 g Eiweiß/100 g**– **Spezielle eiweißarme oder vegetarische Wurstwaren**– **Milch und Milchprodukte**

Trinkmilch, Joghurt, Sahne, Crème fraîche, Streichrahm,

Doppelrahmfrischkäse

– **Nüsse und Samen bis 450 mg Lys/100 g**

Kokosnuss, Macadamianüsse, Walnüsse, Haselnüsse,

Maronen, Pecannüsse

– **Schokolade und schokoladenhaltige Süßigkeiten**

## GRUPPE 3

**UNGEEIGNETE LEBENSMITTEL**

Diese Lebensmittel sind sehr lysinreich und deshalb nicht geeignet.

– **Fleisch, Geflügel**– **Fisch**– **Ei**– **Käsesorten unter 60%F i.Tr., Magerquark**– **Hülsenfrüchte, z.B. Linsen, Bohnen, Kichererbsen**– **Nüsse und Samen über 450 mg Lys/100 g**

z.B. Mandeln, Erdnüsse, Cashewnüsse, Paranüsse, Pistazien,

Kürbiskerne, Pinienkerne, Sonnenblumenkerne, Leinsamen,

Sesam, Mohn, Quinoa, Amaranth

**DIE LYSIN-TAGESPAUSCHALE**

Mit Hilfe der sog. „Lysin-Tagespauschale“ kann die tägliche Umsetzung der Diät im Alltag erleichtert werden.

Von den Lebensmitteln des täglichen Verzehrs aus der grünen Gruppe wird ein durchschnittlicher Gehalt an Lysin ermittelt und als Tagespauschale bezeichnet. Diese wird von der vorgegebenen Lysin-Tagesmenge abgezogen.

Das tägliche Wiegen und Berechnen dieser Lebensmittel, wie z. B.: Brot, Nudeln, lysinarme Gemüse- und Obstsorten kann somit entfallen. In regelmäßigen Abständen muss die Höhe der Tagespauschale überprüft werden, um Veränderungen der Verzehrsmengen zu erfassen. Die Anwendung dieser Berechnungsart sollte Ihnen in Ihrem Behandlungszentrum von der Ernährungsfachkraft vermittelt werden.

**SCHÄTZEN DES LYSINGEHALTS IM NAHRUNGSEIWEISS**

Bei Fertigprodukten kann der ungefähre Lysingehalt mit Hilfe der Angaben auf der Zutatenliste ermittelt werden. Folgende Informationen werden für diese Art der Berechnung benötigt:

- Eiweißgehalt des Fertigprodukts
- Hauptsächliche Eiweißquelle des Fertigprodukts

Verschiedene Eiweißquellen haben einen unterschiedlichen Lysingehalt. Die Eiweißquelle kann der Zutatenliste entnommen werden. Auf dieser Liste sind die Zutaten eines Fertigprodukts in absteigender Reihenfolge des Gewichtsanteils angegeben.

Aus der folgenden Tabelle wird für die Berechnung, je nach Zusammensetzung des gefragten Lebensmittels, die Eiweißquelle ausgewählt und der entsprechende Gehalt in mg Lysin pro 1 g Eiweiß abgelesen. Diese Zahl ist der Faktor mit dem der Eiweißgehalt des Fertigproduktes multipliziert wird.

LEBENSMITTEL	EIWEISSQUELLE	MG LYS/G EIWEISS
<b>1</b> Brot, Nudeln, Grieß, Flocken, Mehl, Gebäck ohne Milch <sup>1</sup> oder Ei	Weizen, Dinkel, Hirse, Mais	30
<b>2</b> Brot, Nudeln, Flocken, Mehl, Gebäck ohne Milch <sup>1</sup> oder Ei	Roggen, Hafer, Gerste, Reis	40
<b>3</b> Getreideprodukte und Backwaren mit geringem Anteil Milch <sup>1</sup> und/oder Ei, z.B. Breie, Gebäck und Kuchen	Weizen, Dinkel, Mais, Hirse, Roggen, Hafer, Gerste, Reis Ei, Milch <sup>1</sup>	45
<b>4</b> Getreideprodukte und Backwaren mit hohem Anteil Milch <sup>1</sup> und/oder Ei, z.B. Milchbreie, Eierpfannkuchen, Biskuit	Milch <sup>1</sup> , Ei, Weizen, Dinkel, Mais, Hirse, Roggen, Hafer, Gerste, Reis	60
<b>5</b> Obst, z.B. Fruchtsäfte, Fruchteis, Fruchtgrütze, Götterspeise mit Gelatine	Obst, Gelatine	55
<b>6</b> Gemüsezubereitungen, z.B. Gemüsesoßen und -suppen, Ketchup, ohne Fleisch, Ei, Milch <sup>1</sup>	Gemüse	40
<b>7</b> Gemüsezubereitungen mit Milch <sup>1</sup> , Ei	Gemüse, Milch <sup>1</sup> , Ei	60
<b>8</b> Kartoffelprodukte, z.B. Suppen und Soßen mit Milch <sup>1</sup> und oder Ei, Sojaprodukte	Kartoffeln, Soja und weitere Hülsenfrüchte, Ei, Milch <sup>1</sup>	60
<b>9</b> Milch <sup>1</sup> und alle Milchprodukte, Bäckerhefe	Milch <sup>1</sup> , Hefe	80
<b>10</b> Milkschokolade	Kakao, Milch <sup>1</sup>	45
<b>11</b> Fleisch und Wurst	Fleisch	90
<b>12</b> Fisch und Meeresfrüchte	Fisch, Meeresfrüchte	100

TABELLE 5

<sup>1</sup> Milch bedeutet auch Milchprodukte, z.B. Käse, Joghurt, Quark, Magermilch, Magermilchpulver usw. Die Angaben basieren auf berechneten Durchschnittswerten aus der Ernährungsdatenbank Prodi 6.6 (Bundeslebensmittelschlüssel 3.02, Souci, Fachmann, Kraut 2015)

**WIEVIEL MG LYSIN SIND IN 100 G BUTTER-SPRITZGEBÄCK ENTHALTEN?**

Auf der Verpackung sollte neben der Zutatenliste auch der Eiweißgehalt angegeben sein.

**Eiweißgehalt**

100 g Butter-Spritzgebäck enthalten 5,4 g Eiweiß

**Eiweißquelle**

siehe Zutatenliste

**Zutatenliste**

Weizenmehl, Butterreinfett, Zucker, Vollei, Salz

**1.**

Eiweißgehalt notieren: 5,4 g Eiweiß (pro 100 g Butterspritzgebäck)

**2.**

Aus der Zutatenliste auf der Verpackung die entsprechende/n Eiweißquelle/n ablesen. Da Weizen an erster Stelle und das Vollei an vorletzter Stelle steht, hat Weizen den größten Gewichtsanteil.

**3.**

Aus der Tabelle die Kombination der Eiweißquellen, die weitestgehend der Zutatenliste entspricht, auswählen und den Faktor ablesen. Dies ist die Zeile 3 mit dem Faktor 45.

**4.**

Berechnung des Lysingehalts (Schätzwert): Dieser Faktor (45) wird mit dem Eiweißgehalt der Kekse multipliziert.

45 mg Lysin × 5,4 g Eiweiß = 243 mg Lysin

**Ergebnis**

100 g Butterspritzgebäck enthalten 243 mg Lysin.



## PATIENTEN MIT BEWEGUNGSSTÖRUNGEN

Besondere Empfehlungen gelten für Patienten mit Bewegungsstörungen, die einen erhöhten Bedarf an Nährstoffen und Schwierigkeiten beim Essen bzw. Füttern aufweisen. Diese Kinder haben ein erhöhtes Risiko für das Auftreten einer Malnutrition (Mangelernährung) und Gedeihstörung. Dies kann zu einer deutlichen und raschen Verschlechterung des Ernährungszustandes und der Bewegungsstörungen führen. Deshalb sollten regelmäßige ärztliche und diätetische Kontrollen der Kinder stattfinden.

### 1. ALLGEMEINE EMPFEHLUNGEN

- regelmäßige Kontrollen des Gewichts und Längenwachstums
- auf eine angemessene Lagerung des Kindes beim Füttern achten
- je nach Schwere der Dystonie, den erhöhten Flüssigkeits- und Energiebedarf berücksichtigen
- (nächtliche) Sondierung in Erwägung ziehen

### 2. KINDER MIT LEICHTEN KAU- UND SCHLUCK-BESCHWERDEN

Geeignet für die Ernährung dieser Kinder sind:

- Breie aus Getreide, Milch und Obst
- püriertes Gemüse mit Kartoffeln, Nudeln oder Getreideflocken
- Müslis
- weiche Brotmahlzeiten
- Obst-Gemüse-Shakes („Smoothies“)
- Verteilung der Nahrung auf häufige kleine Mahlzeiten; eventuell eine Spätmahlzeit vor dem Schlafengehen einführen

Je nach individuellem Energiebedarf des Kindes kann eine Kalorienanreicherung der Mahlzeiten erfolgen, z.B. mit:

- Maltodextrin
- hochwertigen Pflanzenölen bzw. Sahne
- proteinfreier Formulanahrung

Dosierungsempfehlungen erhalten Sie von der Ernährungsfachkraft in Ihrem Behandlungszentrum. Zum Zerkleinern von Mahlzeiten ist z.B. ein Passierstab oder Mixeraufsatz für Küchenmaschinen geeignet.

### 3. KINDER MIT SCHWEREN ERNÄHRUNGSPROBLEMEN

- Ernährungstipps siehe 2
- die Nahrung möglichst konzentriert (viele Kalorien – wenig Volumen) zubereiten
- Getränke evtl. andicken
- Anlage einer nasogastralen Sonde oder einer perkutanen endoskopischen Gastrostomie (PEG), wenn keine Besserung erfolgt

### 4. ERNÄHRUNG ÜBER DIE NASOGASTRALE ODER PEG-SONDE

- Eine teilweise oder ausschließliche Sondenernährung ist möglich. Kinder, die noch gerne essen, können z.B. tagsüber „normale“ Mahlzeiten erhalten und nachts mittels einer Nahrungspumpe sondiert werden.
- Der Einsatz einer voll bilanzierten Sondennahrung ist zu empfehlen. In den meisten Fällen muss diese jedoch durch Energiesupplemente ergänzt werden.
- Die Zusammensetzung der Sondennahrung muss regelmäßig hinsichtlich Lysin-zufuhr und Versorgung mit allen Nährstoffen und Energie überprüft werden.

## DIÄTETISCHE NOTFALLBEHANDLUNG ZU HAUSE

(NACH RÜCKSPRACHE MIT DEM BEHANDLUNGSZENTRUM)

### ALLGEMEINES VORGEHEN

Die Lysin-zufuhr um mindestens 50% reduzieren. Anschließend schrittweise Steigerung der Lysin-zufuhr bis zum Erreichen des Normalplans innerhalb von 1–3 Tagen.

Weglassen lysinreicher Lebensmittel, z. B. Milch und Milchprodukte, lysinreiche Gemüse- und Obstsorten (Auswahl ausschließlich aus der grünen Gruppe).

Lysinfreie, tryptophanreduzierte Aminosäuremischung weiter geben.

Getränke mit Maltodextrin/Traubenzucker anreichern (siehe Tabelle Maltodextrinlösung).

Die Umsetzung der Notfallbehandlung kann durch einen individuell erstellten Notfallplan erleichtert werden.



Wird die auf dem Notfallplan angegebene Gesamttrinkmenge nicht erreicht, sollte zusätzlich Tee oder Trinkwasser, angereichert mit Traubenzucker oder Maltodextrin, ca. alle 2 Stunden gegeben werden (s. Tabelle Maltodextrinlösung).

### SÄUGLINGE

Bei Säuglingen kann die lysinfreie, tryptophanreduzierte Spezialnahrung vorübergehend (d.h. 24 bis max. 48h) die lysinhaltige Milch-nahrung ersetzen. Die Spezialnahrung (Rezeptur nach individuellem Notfallplan) in kurzen Abständen und maximal über 24 bis 48 h füttern. Ab dem 2. Tag kann, spätestens ab dem 3. Tag sollte die Lysin-zufuhr gesteigert werden:

- 2. Tag: 50% der Lysin-Tagesmenge
- 3. Tag: 75–100% der Lysin-Tagesmenge
- 4. Tag: volle Lysin-Tagesmenge

### CARNITIN

Die Carnitin-zufuhr wird während der Dauer der Notfallbehandlung verdoppelt.

ALTER	MALTODEXTRIN-LÖSUNG	TAGESMENGE
JAHRE	%	Kcal/100 ml ml
0–1	10–15	40–60 150–200/kg Körpergewicht
1–2	15	60 120/kg Körpergewicht
2–6	20	80 1200–1500
6–10	20	80 1500–2000
> 10	25	100 2000

TABELLE 6 MALTODEXTRIN-LÖSUNG BEI KRANKHEIT<sup>1</sup>

Die Angabe bezieht sich auf Volumenprozent, z.B. 100 g Maltodextrin in 1000 ml Wasser entsprechen einer 10%-igen Lösung.

<sup>1</sup> Nach: Dixon MA und Leonard JV. Intercurrent illness inborn errors of intermediary metabolism. Arch Dis Child 1992; 67: 1387-1391

## BEISPIELHAFTE DIÄTPLÄNE

**ALTER: 1 MONAT – SÄUGLING WIRD GESTILLT****Gewicht in kg:** 3,40 | **Länge:** 52 cm**Geschätzte Gesamtrinkmenge:** ca. 500 ml | **Vorgabe:** 20% der geschätzten Trinkmenge als Spezialnahrung100 ml LYS-freie TRP-reduzierte Spezialnahrung | **Lysin:** 100 mg/kg KG = 340 mg/Tag

	MENGE	LYS (MG)	EIWEISS (G)	FETT (G)	KH (G)	KALORIEN
<b>FLÄSCHCHEN AUS LYS-FREIER TRP-REDUZIERTER SPEZIALNAHRUNG</b> auf 6 Mahlzeiten verteilen	100 ml	0	2,0	3,5	7,5	70
<b>MUTTERMILCH</b> nach Bedarf	400 ml	344	4,4	16,0	28,0	276
<b>SUMME PRO TAG</b>		344	6,4	19,5	35,5	346
<b>SUMME PRO TAG/KG KG</b>		101	1,9	5,7	10,4	102
<b>ENERGIE IN %</b>			7%	51%	42%	

TABELLE 7

Zu Beginn der Mahlzeit wird die vorgegebene Menge an LYS-freier TRP-reduzierter Spezialnahrung gefüttert. Im Anschluss wird der Säugling nach Bedarf gestillt.

**ALTER: 3 MONATE – MIT SÄUGLINGSMILCH****Gewicht in kg:** 5,10 | **Länge:** 60 cm**Vorgabe:** 100 mg Lysin/kg KG = 510 mg /Tag LYS-freie TRP-reduzierte Spezialnahrung: nach Bedarf

	MENGE	LYS (MG)	EIWEISS (G)	FETT (G)	KH (G)	KALORIEN
<b>FLÄSCHCHEN AUS SÄUGLINGSMILCH STUFE 1 ODER PRE</b> auf 6 x 70 ml verteilen	420 ml	512	5,5	13,9	31,5	277
<b>LYS-FREIER TRP-REDUZIERTER SPEZIALNAHRUNG</b> nach Bedarf	300 ml	0	6,0	10,5	22,5	210
<b>SUMME PRO TAG</b>		512	11,5	24,4	54,0	487
<b>SUMME PRO TAG/KG KG</b>		100	2,2	4,8	10,6	95
<b>ENERGIE IN %</b>			9%	47%	44%	

TABELLE 8

Zu Beginn der Mahlzeit wird die vorgegebene Menge an Säuglingsmilch, im Anschluss die Spezialnahrung nach Bedarf gefüttert. Vorgabe einer Mindesttrinkmenge ist nur bei unzureichender Gewichtszunahme notwendig.

Lebensmittel, die unter die Lysin-Tagespauschale fallen

Lebensmittel, die berechnet und gewogen werden

**ALTER: 8 MONATE****Gewicht in kg:** 8,50 | **Länge:** 72 cm**Geschätzte Gesamtrinkmenge:** ca. 500 ml | **Vorgabe:** Lysin: 90 mg/kg KG = 760–800 mg/Tag

Eiweiß aus Aminosäurenmischung (ASM)/kg KG: 0,8–1g = 7–9g absolut

	MENGE	LYS (MG)	EIWEISS (G)	FETT (G)	KH (G)	KALORIEN
<b>FLÄSCHCHEN AUS SÄUGLINGSMILCH STUFE 1 ODER PRE</b>	150 ml	183	2,0	5,0	11,3	99
<b>LYS-FREIER TRP-REDUZIERTER SPEZIALNAHRUNG</b> nach Bedarf	50 ml	0	1,0	1,75	3,75	35
<b>GEMÜSEMAHLZEIT</b>						
z.B. PASTA IN BROKKOLI-RAHM	220 g	271	4,6	4,6	17,2	134
BUTTER ODER ÖL ca. 1 Teelöffel	5 g	0	0	5	0	45
LYS-FREIE TRP-REDUZIERTE ASM (mit 50 g Eiweiß/100 g) mit 1–2 Löffeln von der Breimahlzeit mischen	5 g	0	2,5	0	1,1	15
<b>OBST-GETREIDEBREI</b>						
OBSTPÜREE, nach Bedarf	150 g	36	0,8	0,2	22,5	74
ZWIEBACK	20 g	39	2	0,9	14,6	77
BUTTER ODER ÖL ca. 1 Teelöffel	5 g	0	0	5	0	45
LYS-FREIE TRP-REDUZIERTE ASM (s.o.) mit 1–2 Löffeln von der Breimahlzeit mischen	5 g	0	2,5	0	1,1	15
<b>MILCH-GETREIDEBREI</b>						
SÄUGLINGSMILCH STUFE 1 ODER PRE	150 ml	183	2,0	5,0	11,3	99
LYS-FREIE TRP-REDUZIERTE SPEZIALNAHRUNG	50 ml	0	1,0	1,75	3,75	35
REISFLOCKEN ODER GRIESS	20 g	44	1,4	0,2	17,3	77
BIRNE	20 g	5	0,1	0,1	2,5	12
LYS-freie TRP-reduzierte ASM (s.o.) mit 1–2 Löffeln von der Breimahlzeit mischen	5 g	0	2,5	0	1,1	15
Flüssigkeit zusätzlich ca. 100 ml						
<b>SUMME PRO TAG</b>		761	22,3	29,4	107,5	776
<b>SUMME PRO TAG/KG KG</b>		90	2,6	3,5	12,6	91
<b>ENERGIE IN %</b>			11%	34%	55%	

TABELLE 9

Lebensmittel, die unter die Lysin-Tagespauschale fallen

Lebensmittel, die berechnet und gewogen werden

### ALTER: 3 JAHRE

Gewicht: 15 kg | Länge: 100 cm

Vorgabe: 60 mg Lys/kg KG = 900 mg / Tag | Eiweiß aus Aminosäurenmischung (ASM) /kg KG = 0,8 g Eiweiß = 12 g Eiweiß aus ASM

MENGE	ZUTATEN	LYS (MG)	EIWEISS (G)	FETT (G)	KH (G)	KALORIEN
<b>FRÜHSTÜCK</b>						
40 g	GRAUBROT-WEIZENMISCHBROT	96	3,4	1	19	98
1,5 TL	BUTTER	4	0,1	6	0	56
2 TL	KONFITÜRE	1	0,0	0	7	28
40 g	WEINTRAUBEN	6	0,3	0	6	29
80 ml	KUHMILCH 3,5% FETT	226	2,7	3	4	52
7 g	LYS-FREIE TRP-REDUZIERTER ASM		4,2		1	21
60 ml	APFELSAFT	3	0,0		7	28
	ZWISCHENSUMME	<b>336</b>	<b>10,7</b>	<b>10</b>	<b>43</b>	<b>312</b>
<b>MITTAGESSEN</b>						
100 g	NUDELN, GEKOCHT GEWOGEN	96	5,0	0	28	143
80 g	TOMATE	29	0,8	0	2	16
50 g	ZUCCHINI	67	1,0	0	1	12
10 g	SAHNE 30% FETT	17	0,2	3	0	30
2 TL	RÜBÖL (RAPSÖL)	0	0,0	10	0	88
7 g	LYS-FREIE TRP-REDUZIERTER ASM		4,2		1	21
60 ml	APFELSAFT	3	0,0		7	28
	ZWISCHENSUMME	<b>336</b>	<b>10,7</b>	<b>10</b>	<b>43</b>	<b>312</b>
<b>ZWISCHENMAHLZEIT</b>						
40 g	BIRNE	10	0,2	0	5	23
30 g	HEFEHÖRNCHEN	72	2,2	2	15	91
1,5 TL	BUTTER	4	0,1	6	0	56
	ZWISCHENSUMME	<b>86</b>	<b>2,5</b>	<b>9</b>	<b>20</b>	<b>169</b>
<b>ABENDESSEN</b>						
40 g	GRAUBROT-WEIZENMISCHBROT	96	3,4	1	19	98
1 TL	BUTTER	2	0,0	4	0	37
20 g	FRISCHKÄSE MIND. 70% FETT I. TR.	145	1,9	7	1	75
60 g	APFEL-MÖHRENROHKOST	23	0,4	5	6	73
7 g	LYS-FREIE TRP-REDUZIERTER ASM		4,2		1	21
60 ml	APFELSAFT	3	0,0		7	28
	ZWISCHENSUMME	<b>269</b>	<b>10,0</b>	<b>17</b>	<b>32</b>	<b>332</b>
<b>GETRÄNKE</b>						
300 ml	WASSER, TEE	0	0,0	0	0	0
100 ml	APFELSAFT	5	0,1		11	47
	ZWISCHENSUMME	<b>5</b>	<b>0,1</b>	<b>0</b>	<b>11</b>	<b>47</b>
	<b>SUMME PRO TAG</b>	<b>907</b>	<b>34,6</b>	<b>50</b>	<b>145</b>	<b>1198</b>
	<b>SUMME PRO TAG/KG KG</b>	<b>60</b>	<b>2,3</b>	<b>3,3</b>	<b>9,7</b>	<b>80</b>
	<b>ENERGIE IN %</b>		<b>12</b>	<b>37</b>	<b>51</b>	

TABELLE 10





## DIE ERNÄHRUNG NACH DEM 6. LEBENSJAHR

### EMPFOHLENE VERZEHRSMENGEN

Die Ernährung basiert auf den Empfehlungen von Optimix® (optimierte Mischkost), einem Konzept für eine gesunde Ernährung für Kinder und Jugendliche. Optimix® wurde entwickelt vom Forschungsinstitut für Kinderernährung (FKE) in Dortmund. [www.fke-do.de](http://www.fke-do.de)

Grundnahrungsmittel sind in dieser Altersgruppe Getreide und Getreideprodukte sowie Obst und Gemüse, die durch eine begrenzte Menge an tierischen Lebensmitteln ergänzt werden.

Die in der folgenden Tabelle angegebenen Mengen für tierische Lebensmittel sind nach Altersstufen gestaffelt. Sie gelten als Rahmen für eine eiweißkontrollierte Ernährung. Bei Einhaltung dieser Mengenangaben werden alle wichtigen Nährstoffe in ausreichender Menge zugeführt.

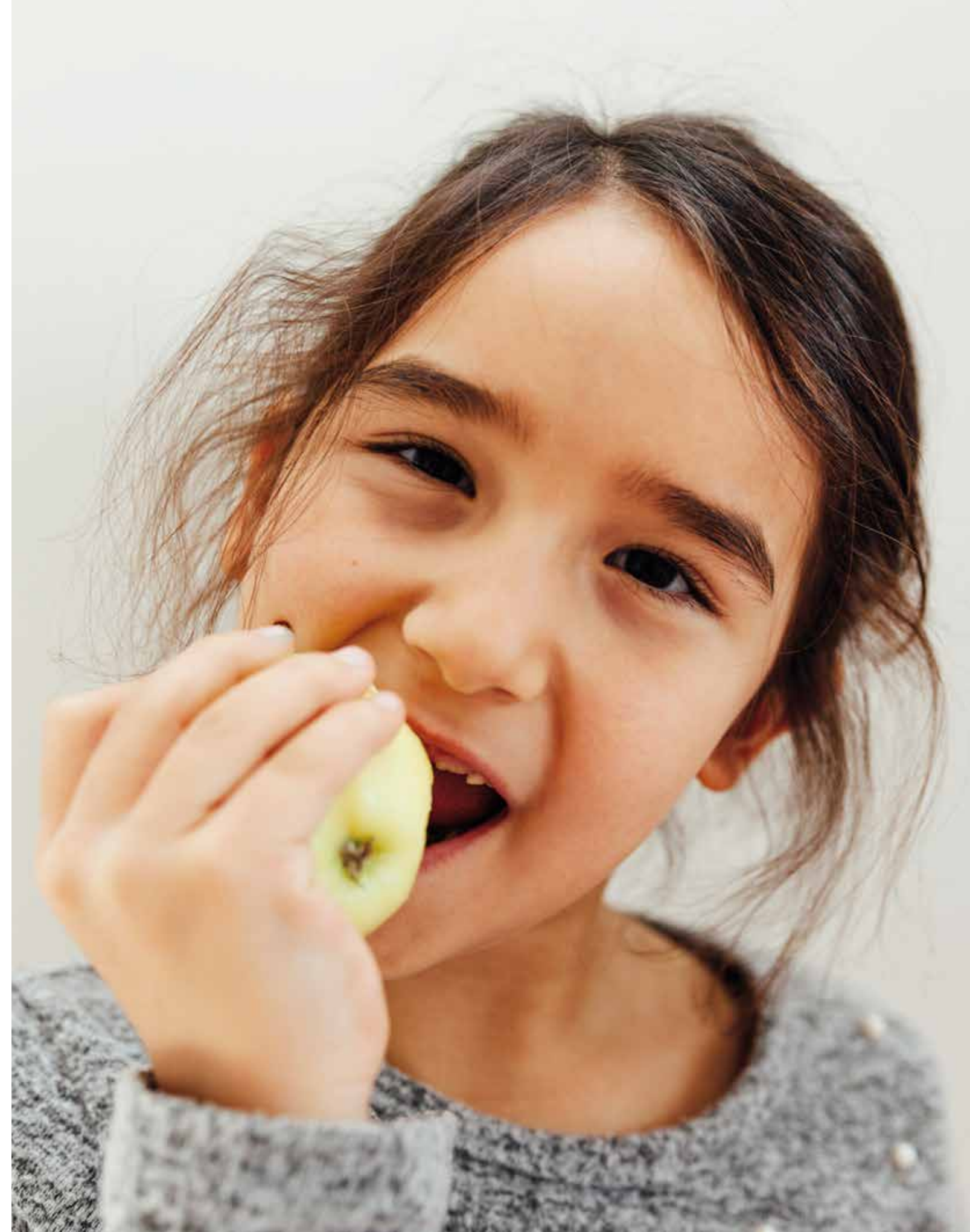
TIERISCHE LEBENSMITTEL	EMPFOHLENE VERZEHRSMENGE	6 J	7–9 J	10–12 J	13–14 J	15–18 J
<b>MILCH, MILCHPRODUKTE<sup>1</sup></b>	ml/Tag, g/Tag	350	400	420	425 (w) 450 (m)	450 (w) 500 (m)
<b>FLEISCH, WURST</b>	g/Tag	40	50	60	65 (w) 75 (m)	75 (w) 85 (m)
<b>EIER</b>	Stück/Woche	2	2	2–3	2–3 (w/m)	2–3 (w/m)
<b>FISCH</b>	g/Woche	50	75	90	100 (w/m)	100 (w/m)

TABELLE 11

Durchschnittlich empfohlene Verzehrsmengen tierischer Lebensmittel für Schulkinder und Jugendliche nach Optimix®.

w = weiblich; m = männlich

<sup>1</sup> 100 ml Milch können durch ca. 15 g Schnittkäse ersetzt werden.



## LEBENSMITTELAUSWAHL (NACH DEM 6. LEBENSJAHR)

## GEEIGNET

- **Getreide- und Getreideerzeugnisse**  
Brot, Teigwaren, Reis, Backwaren ohne lysinreiche Nüsse und Samen
- **Kartoffeln in allen Zubereitungsarten**
- **Gemüse mit Ausnahme von Hülsenfrüchten**
- **Obst**
- **Koch- und Streichfett**  
Butter, Margarine, Pflanzenöle, Schmalz
- **Sahne, Creme fraîche**
- **Samen und Nüsse bis 450 mg Lys/100 g**  
Kokosnuss, Macadamianüsse, Walnüsse, Haselnüsse, Pekannüsse, Maronen
- **Zucker und zuckerhaltige Lebensmittel**  
Marmelade, Gelee, Honig, Sirup, Süßigkeiten, schokoladenhaltige Süßigkeiten – bevorzugt ohne lysinreiche Nüsse und Samen

## BEGRENZT GEEIGNET

(Mengenangabe, s. Tabelle 11)

- **Milch und Milchprodukte**  
z.B. Joghurt, Käse über 30% Fettgehalt
- **Ei**
- **Fleisch, Wurst**
- **Fisch**
- **Hülsenfrüchte**  
(100–150 g gekocht pro Woche)
- **Nüsse und Samen bis 800 mg Lys/100 g**  
z.B. Mandeln, Paranüsse, Sesam

Die Lebensmittel der gelben Gruppe sind notwendig für eine ausreichende Zufuhr an hochwertigem Eiweiß, Mineralstoffen, Vitaminen und Spurenelementen. Milch und Milchprodukte sollten gegenüber Fleisch und Wurst vorgezogen werden.

## UNGEEIGNET

- **Nüsse und Samen über 800 mg Lys/100 g**  
Erdnüsse, Cashewnüsse, Pistazien, Kürbiskerne, Sonnenblumenkerne, Mohn, Leinsamen, Pinienkerne
- **Fisch, Fleisch und Wurst**  
größere Portionen als in der Tabelle angegeben
- **Hülsenfrüchte**  
größere Portionen von Linsen, dicken Bohnen, Sojabohnen, Erbsen, Kichererbsen

## ALTER: 6 JAHRE

Gewicht: 20kg | Länge: 119 cm

Eiweißzufuhr nach den empfohlenen Verzehrsmengen des Forschungsinstituts für Kinderernährung (Optimix®) für eine ausgewogene Ernährung

MENGE	ZUTATEN	LYS (MG)	EIWEISS (G)	FETT (G)	KH (G)	KALORIEN
<b>FRÜHSTÜCK</b>						
150 ml	ORANGENSAFT	13	1,0	0	13	65
MÜSLI AUS:						
40 g	MÜSLIMISCHUNG	139	4,1	2	24	141
5 g	KOKOSRASPELN	15	0,4	3	0	33
100 g	BEERENOBST	38	0,8	0	6	36
100 g	FRUCHTJOGHURT 3,5%	279	3,9	3	15	106
ZWISCHENSUMME		<b>484</b>	<b>10,3</b>	<b>9</b>	<b>58</b>	<b>381</b>
<b>ZWISCHENMAHLZEIT</b>						
50 g	VOLLKORNBRÖTCHEN	116	4,2	1	21	116
10 g	BUTTER	5	0,1	8	0	74
15 g	SALAMI	248	2,9	5	0	56
40 g	GURKE	11	0,2	0	1	6
ZWISCHENSUMME		<b>380</b>	<b>7,4</b>	<b>14</b>	<b>22</b>	<b>252</b>
<b>MITTAGESSEN</b>						
160 g	NUDELN, GEKOCHT GEWOGEN	154	8,0	1	45	229
10 g	OLIVENÖL	0	0,0	10	0	88
5 g	ZWIEBELN	3	0,1	0	0	2
5 g	TOMATENMARK	5	0,1	0	0	2
50 g	CHAMPIGNONS	85	2,1	0	0	12
100 g	TOMATE	36	1,0	0	3	20
40 ml	GEMÜSEBRÜHE	4	0,1	1	0	8
ZWISCHENSUMME		<b>287</b>	<b>11,3</b>	<b>12</b>	<b>49</b>	<b>361</b>
<b>ZWISCHENMAHLZEIT</b>						
100 g	OBST	19	0,3	0	14	65
20 g	SCHOKO-RIEGEL	72	1,3	4	13	96
ZWISCHENSUMME		<b>91</b>	<b>1,7</b>	<b>4</b>	<b>28</b>	<b>161</b>
<b>ABENDESSEN</b>						
50 g	GRAUBROT-WEIZENMISCHBROT	120	4,3	1	23	123
10 g	BUTTER	5	0,1	8	0	74
15 g	SCHNITTKÄSE MIND. 45% FETT I. TR.	235	3,1	3	0	44
30 g	PAPRIKASCHOTE	18	0,3	0	1	7
150 ml	KUHMILCH 3,5% FETT	425	5,1	5	7	98
ZWISCHENSUMME		<b>802</b>	<b>12,9</b>	<b>18</b>	<b>31</b>	<b>345</b>
<b>GETRÄNKE</b>						
700 ml	WASSER, TEE	0	0,0	0	0	0
<b>SUMME PRO TAG</b>		<b>2045</b>	<b>43,5</b>	<b>57</b>	<b>188</b>	<b>1500</b>
<b>SUMME PRO TAG/KG KG</b>		<b>102</b>	<b>2,2</b>	<b>2,9</b>	<b>9,4</b>	<b>75</b>
<b>ENERGIE IN %</b>			<b>12</b>	<b>34</b>	<b>54</b>	

TABELLE 12

# NÄHRWERTTABELLE FÜR DIE LYSIN-BERECHNUNG

ALLE NÄHRWERTANGABEN BEZIEHEN SICH AUF JEWEILS 100 G DER AUFGEFÜHRTEN LEBENSMITTEL

Datenquelle: Prodi 6.6 Expert(Bundeslebensmittelschlüssel 3.02, SOUCI FACHMANN KRAUT 2015)

LEBENSMITTEL	LYS (MG)	EIWEISS (G)	FETT (G)	KH (G)	KALORIEN
<b>BACKWAREN</b>					
Amerikaner aus Rührmasse	213	5,1	11	50	320
Apfelkuchen gedeckt aus Mürbeteig	93	2,9	9	35	233
Apfelstrudel	64	2,3	6	26	171
Baiser	321	5,6	0	84	364
Berliner gefüllt mit Kirschkonfitüre	236	6,2	11	46	310
Biskuitrolle mit Zitrone	255	4,7	9	30	221
Blätterteig	98	4,1	32	29	422
Brioche ohne Füllung	303	7,5	11	36	273
Buchteln aus Hefeteig	213	6,5	14	50	354
Buttergebäck aus Mürbeteig	192	6,3	25	60	502
Butterhörnchen aus Hefeteig z.B. Einback	240	7,5	8	49	302
Butterkeks	308	8,1	11	75	441
Croissant aus Blätterteig	233	7,5	33	45	514
Hefezopf aus Hefeteig	270	7,8	1	52	257
Honigkuchen	135	4,4	1	68	310
Käsekuchen	610	9,1	9	23	216
Kuchen aus Rührmasse z.B. Marmorkuchen, Sandkuchen, Muffins	242	6,4	15	48	365
Löffelbiskuit	588	11,8	7	74	412
Schweinsohren aus Blätterteig	110	5,6	30	53	505
Tortenboden aus Biskuitteig/Wienerboden	335	7,6	11	48	322
Zwieback	195	9,9	4	73	385
<b>BACKZUTATEN</b>					
Bäckerhefe gepresst, frisch, Hefewürfel	1230	16,7	1	1	96
Gelatine	3800	84,2	0	0	343
Kakaopulver schwach entölt	720	22,6	20	18	390
Trockenhefe	2894	35,6	2	32	328
Backpulver, Natron, Weinstein, Sahnesteif, Puddingpulver etc. ohne Anrechnung					
<b>BROT</b>					
Brötchen/Semmel/Baguette	190	8,9	2	56	278
Vollkorn-/Mehrkornbrötchen	253	8,3	1	51	267
Roggenbrötchen	299	8,0	2	39	226
Fladenbrot	188	8,2	1	49	248
Grahambrot	200	8,4	1	40	220
Roggenmischbrot	300	6,7	1	46	230
Weizenmischbrot	209	7,4	1	46	236
Knäckebrötchen	338	11,0	2	68	356
Laugenbrezel/-stange	181	9,1	4	56	307
Vollkornbrot	297	7,3	1	39	213

LEBENSMITTEL	LYS (MG)	EIWEISS (G)	FETT (G)	KH (G)	KALORIEN
Vollkorntoast	213	7,9	3	48	262
Weißbrot/Toastbrot	188	8,2	1	49	248
<b>BROTBELAG</b>					
Ahornsirup	0	0,0	0	67	274
Honig	17	0,4	0	75	306
Konfitüre Gelee Marmeladen	7	0,1	0	69	284
Nuß-Nougat-Creme süß	181	4,3	31	58	537
Zuckerrübensirup	79	1,2	0	67	278
Streichrahm 22% Fett	200	2,8	22	4	220
<b>EI</b>					
Hühnerei	706	11,9	9	2	137
1 Hühnerei Gewichtsklasse M (ca. 58 g)	409	6,9	5	1	79
Hühnerei Eigelb	1123	16,1	32	0	348
Hühnerei Eiweiß	638	11,1	0	1	48
<b>FEINKOSTPRODUKTE</b>					
Brühe, gekörnt, Trockenprodukt	1049	17,0	4	11	149
Fleischbrühe, zubereitet	22	0,4	0	0	3
Gemüsebrühe, zubereitet	11	0,2	2	0	20
Essig (Apfel-, Kräuter-, Wein-, etc.)	19	0,4	0	1	20
Kapern Konserve abgetropft	140	2,1	0	3	28
Mayonnaise 80% Fett	98	1,5	83	2	743
Remoulade 65% Fett	72	1,1	65	15	642
Senf	362	6,0	4	6	88
Sojasoße Fertigprodukt	588	8,7	0	8	70
Tomatenketchup	94	2,1	0	24	112
Tomatenmark	103	2,3	1	6	43
<b>FETTE UND ÖLE</b>					
Butter	48	0,7	83	1	741
Butterschmalz	18	0,3	100	0	880
Margarine	15	0,2	80	0	709
Pflanzliche Öle z.B. Sonnenblumenöl, Rapsöl, Olivenöl etc.	0	0,0	100	0	884
Schweineschmalz	9	0,1	100	0	882
<b>FISCHE UND MEERESTIERE</b>					
Fische roh	1923	19,3	2	0	100
Fische gegart	2207	22,2	3	0	114
Fischstäbchen paniert tiefgefroren	1033	12,1	9	14	183
Krustentiere gegart	1468	18,6	2	1	92
Muscheln	842	10,5	1	3	66
Tintenfischringe in Ausbackteig, frittiert	1296	14,6	4	9	134



LEBENSMITTEL	LYS (MG)	EIWEISS (G)	FETT (G)	KH (G)	KALORIEN
<b>FLEISCH/WURST</b>					
Fleisch (Schwein, Rind, Kalb, Lamm) roh	1843	20,5	14	0	207
Fleisch (Schwein, Rind, Kalb, Lamm) gegart	2472	27,5	266	0	17
Hackfleisch halb und halb (Rind/Schwein) roh	1723	19,4	16	0	224
Hähnchen roh	1768	19,9	10	0	166
Pute Brust roh	2110	24,1	1	0	107
Bierschinken	1437	16,6	10	3	172
Bratwurst	1110	12,8	27	0	289
Fleischwurst / Lyoner	930	12,1	28	0	300
Gelbwurst	920	11,6	28	0	293
Jagdwurst	1320	15,3	16	0	203
Leberkäse / Fleischkäse	1019	11,8	27	0	292
Leberwurst	963	12,5	31	1	331
Salami	1650	19,4	33	2	375
Schwein Schinken gekocht	2320	22,5	4	1	128
Schwein Schinken geräuchert roh (Keule)	1878	21,2	6	0	136
Teewurst	1033	12,0	45	2	456
Würstchen/Bockwurst/Wiener Würstchen	1138	13,1	25	0	271
<b>GEMÜSE</b>					
Artischocken	158	2,4	0	3	43
Aubergine	34	1,2	0	2	20
Blattspinat	160	2,8	0	1	22
Bleichsellerie/Staudensellerie	19	1,2	0	2	21
Blumenkohl	140	2,5	0	2	28
Bohnen grün	140	2,4	0	5	37
Brennnessel	415	7,4	1	1	48
Broccoli	150	3,8	0	3	34
Chicoree	42	1,2	0	2	20
Chinakohl	58	1,1	0	1	16
Eisbergsalat	59	1,0	0	2	15
Endivien	105	1,8	0	1	18
Erbsen grün	610	6,5	0	12	91
Feldsalat	110	1,8	0	1	18
Fenchel	92	1,4	0	3	23
Frühlingszwiebel/Lauchzwiebel	82	1,3	0	6	34
Grünkohl	240	4,3	1	3	45
Gurke	26	0,6	0	2	14
Ingwerknolle	68	1,2	1	9	53
Karotte/Möhre/Mohrrübe	47	0,8	0	7	39
Knoblauch	363	6,0	0	28	145

LEBENSMITTEL	LYS (MG)	EIWEISS (G)	FETT (G)	KH (G)	KALORIEN
Knollensellerie	74	1,6	0	2	27
Kohlrabi	64	1,9	0	4	28
Kohlrübe	48	1,2	0	6	36
Kopfsalat	70	1,2	0	1	14
Kürbis	53	1,1	0	5	29
Löwenzahn	189	3,1	1	2	35
Mangold	84	2,1	0	1	21
Meerrettich	123	2,8	0	12	78
Okra	125	2,1	0	2	29
Oliven grün gesäuert abgetropft	51	1,4	14	2	148
Oliven schwarz gesäuert abgetropft	65	1,8	17	4	200
Paprikaschote	59	1,1	0	3	23
Pastinake	78	1,3	0	12	64
Petersilienwurzel	113	2,9	0	6	48
Porree	139	2,1	0	3	29
Portulak	92	1,5	0	1	17
Radicchio	71	1,2	0	2	16
Radieschen	71	1,1	0	2	17
Rettich	58	1,1	0	2	18
Romanosalat	95	1,6	0	2	18
Rosenkohl	250	4,5	0	3	44
Rote Rübe/Rote Bete	82	1,5	0	8	47
Rotkohl	71	1,5	0	4	27
Rucola	18	2,6	1	2	30
Sauerampfer	196	3,2	0	1	26
Sauerkraut abgetropft	71	1,5	0	1	21
Schwarzwurzel	92	1,4	0	2	54
Spargel	89	2,0	0	2	21
Tomate	29	0,9	0	3	20
Weißer Rübe/Mairübe	51	1,0	0	5	32
Weißkohl	65	1,4	0	4	30
Wirsingkohl	92	2,8	0	3	32
Zucchini	133	2,0	0	2	23
Zuckermais	130	3,3	1	16	95
Zwiebeln	57	1,2	0	5	30
<b>GETREIDE, GETREIDEFLOCKEN, MEHLE</b>					
Amaranth roh	747	14,5	7	66	403
Buchweizen Grütze roh	390	8,1	2	73	348
Buchweizen Mehl	305	5,1	1	78	351
Cornflakes	180	7,7	1	80	368

LEBENSMITTEL	LYS (MG)	EIWEISS (G)	FETT (G)	KH (G)	KALORIEN
Couscous roh	319	11,7	2	69	353
Gerste Graupen roh	320	10,4	1	71	351
Gerste roh	377	11,2	2	63	338
Grünkern Mehl	284	10,4	2	77	383
Grünkern/Dinkel roh	316	11,6	3	63	347
Hafer roh	440	10,7	7	56	351
Hafer Vollkornflocken	457	13,2	7	60	373
Hirse Flocken	240	10,6	4	69	364
Hirse ganzes Korn roh	226	9,6	4	64	355
Kartoffelstärke Mehl	41	0,6	0	83	341
Mais Grieß, Polenta, roh	237	8,8	1	74	354
Mais Stärke	11	0,4	0	86	353
Müsli ohne Nüsse ohne Samen	371	11,0	7	59	364
Paniermehl	276	10,1	2	74	368
Pfeilwurzelmehl (Marantastärke)	20	0,4	0	94	388
Quinoa roh	860	12,2	6	62	369
Reis geschält gekocht	77	2,1	0	19	87
Reis roh	270	7,4	1	78	355
Roggen roh	375	9,5	2	61	326
Roggen Mehl Type 1150	350	9,0	1	68	338
Weizen Flocken	316	11,4	2	60	330
Weizen Grieß	281	10,3	1	69	342
Weizen Mehl Type 1050	300	12,1	2	67	347
Weizen Mehl Type 405	211	10,0	1	72	348
Weizen roh	316	11,4	2	60	330
Weizen Stärke	9	0,4	0	86	355
<b>HÜLSENFRÜCHTE</b>					
Bohnen weiß roh	1694	21,3	2	40	277
Bohnen weiß reif Konserve abgetropft	715	9,0	1	17	117
Erbsen reif roh	1613	22,9	1	42	309
Kichererbsen reif roh	1402	19,8	3	38	309
Kichererbsen Konserve abgetropft	516	7,3	3	17	133
Kidney-Bohnen roh	1768	22,1	1	37	292
Kidney-Bohnen Konserve abgetropft	750	9,4	1	15	124
Linsen reif roh	1731	23,5	1	49	329
Sojabohnen reif roh	1937	33,7	18	6	365
<b>KARTOFFELN, KARTOFFELPRODUKTE UND STÄRKEREICHE LEBENSMITTEL</b>					
Batate (Süßkartoffel)	70	1,6	1	24	117
Bratkartoffeln, Kartoffelrösti, Kartoffelpuffer gebacken/verzehrfertig	189	2,9	8	26	190

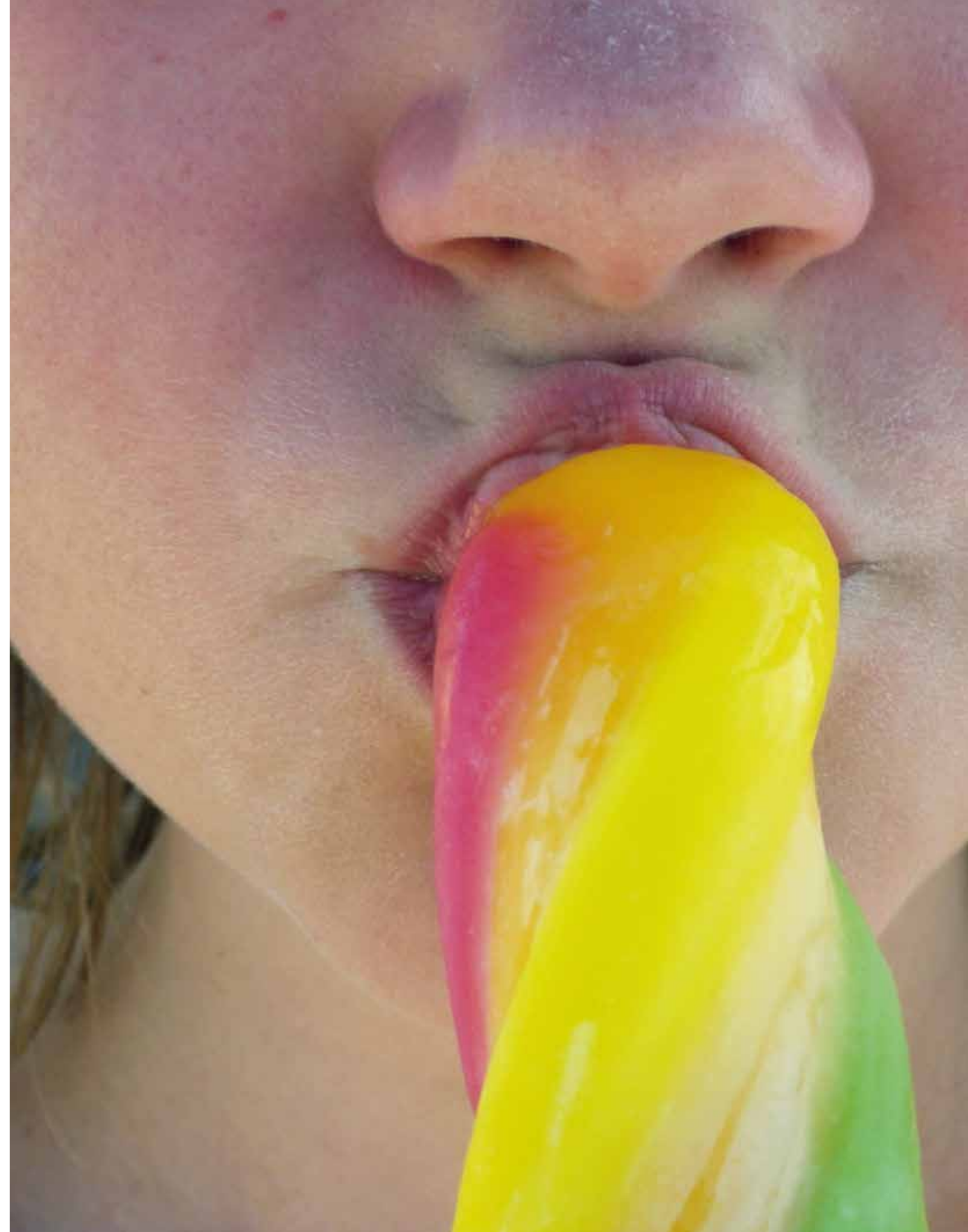
LEBENSMITTEL	LYS (MG)	EIWEISS (G)	FETT (G)	KH (G)	KALORIEN
Gnocchi roh	167	3,9	1	34	165
Kartoffelchips	400	5,5	39	45	562
Kartoffelkroketten	167	2,9	5	16	123
Kartoffeln geschält roh	127	1,9	0	16	76
Kochbanane	69	1,1	0	28	127
Pommes frites verzehrfertig	275	4,2	15	36	295
Schupfnudeln roh	231	4,8	2	23	131
Topinambur roh	122	2,4	0	4	54
<b>KÄSE</b>					
Blauschimmelkäse mind. 50% Fett i. Tr. z.B. Roquefort	1628	21,6	30	1	358
Brie mind. 60 % Fett.i.Tr.	1199	16,8	33	0	362
Frischkäse Doppelrahmstufe mind. 60 % F.i.Tr.	1200	11,3	32	3	337
Kochkäse mind. 40% Fett i. Tr.	904	12,0	14	3	187
Körniger Frischkäse	927	12,3	4	3	104
Mascarpone mind. 80 % Fett.i.Tr.	390	4,5	40	3	387
Mozzarella aus Kuhmilch mind. 45 % F.i.Tr.	1440	17,1	21	2	263
Parmesan mind. 40% Fett i. Tr.	2447	34,3	30	0	407
Quark mind. 20% Fett i. Tr.	1050	12,5	5	3	109
Quark mind. 40% Fett i. Tr.	930	11,1	11	3	159
Raclette-Käse mind. 45% Fett i. Tr.	1620	22,7	28	0	343
Schafskäse/Feta mind. 50% Fett i.Tr.	1204	15,7	24	1	284
Schmelzkäse mind. 50 % Fett i.Tr.	904	12,0	27	7	318
Schnittkäse mind. 30% Fett i. Tr.	2107	26,5	16	0	252
Schnittkäse mind. 45% Fett i. Tr.	2012	25,3	27	0	344
Schnittkäse mind. 50% Fett i. Tr.	1649	21,9	30	0	356
Ziegenkäse mind. 45% Fett i. Tr.	2012	25,3	27	0	344
<b>KRÄUTER</b>					
Bärlauch frisch	57	0,9	0	3	23
Basilikum frisch	204	3,1	1	5	47
Dill frisch	243	3,7	1	8	65
Kresse frisch	321	4,2	1	2	41
Petersilienblatt frisch	280	4,4	0	7	60
Salbei frisch	113	1,7	2	7	59
Schnittlauch frisch	192	3,6	1	2	40
<b>MILCH UND MILCHPRODUKTE</b>					
Buttermilch	330	3,5	1	4	37
Crème fraîche/Schmand 40 % Fett	150	2,1	40	2	373
Dickmilch (Sauermilch) 3,5% Fett	242	3,4	4	4	64
Dickmilch mit Früchten	206	2,9	3	14	99

LEBENSMITTEL	LYS (MG)	EIWEISS (G)	FETT (G)	KH (G)	KALORIEN
Fruchtjoghurt 3,5 % Fett	279	3,9	3	15	106
Joghurt 3,5% Fett	280	3,9	4	4	69
Joghurt 10% Fett	221	3,1	10	4	118
Kefir 3,5 % Fett	230	3,2	4	4	64
Kuhmilch 3,5% Fett	283	3,4	4	5	65
Sahne 30% Fett	168	2,4	32	3	303
Saure Sahne 10 % Fett	200	2,8	18	3	187
Süßmolke	79	0,8	0	5	25
Muttermilch/Frauenmilch	86	1,1	4	7	69
<b>NUDELN/TEIGWAREN</b>					
Teigwaren eifrei aus Hartweizengrieß gegart	107	5,6	1	31	159
Teigwaren eifrei aus Hartweizengrieß roh	240	12,5	1	70	357
Vollkornteigwaren eifrei aus Weizen gegart	163	6,0	1	27	153
Vollkornteigwaren eifrei aus Weizen roh	366	13,4	3	61	345
<b>NÜSSE UND SAMEN</b>					
Cashewnüsse	1000	21,0	47	22	598
Edelkastanien (Marone)	150	2,9	2	41	212
Erdnüsse	1100	29,8	48	7	599
Haselnüsse	450	16,3	63	6	664
Kokosnuß Raspeln	300	7,4	65	8	668
Kürbiskerne	2283	35,5	46	3	581
Leinsamen	880	22,3	37	8	488
Macadamianüsse	336	8,8	73	4	719
Mandeln süß	580	24,0	53	6	611
Mohn	1195	23,8	42	4	526
Paranüsse	530	17,0	68	4	697
Pecannüsse	441	11,0	72	4	717
Pinienkerne	868	24,0	51	7	589
Pistazien	1108	20,8	52	12	608
Sesam	640	20,9	50	10	593
Sonnenblumenkerne	960	26,1	26	35	491
Walnüsse	410	16,1	71	6	723
<b>OBST</b>					
Ananas	35	0,5	0	12	59
Apfel	15	0,3	0	14	65
Aprikose	69	0,9	0	9	45
Avocado	90	1,4	13	4	138
Banane	57	1,1	0	20	93
Birne	26	0,5	0	12	58
Brombeere	38	1,2	1	6	43

LEBENSMITTEL	LYS (MG)	EIWEISS (G)	FETT (G)	KH (G)	KALORIEN
Clementine	41	0,7	0	9	50
Dattel	90	2,0	1	65	297
Erdbeere	34	0,8	0	6	36
Feige getrocknet	140	3,5	1	55	272
Feige	60	1,3	1	13	67
Granatapfel	53	0,7	1	16	80
Grapefruit	19	0,6	0	7	45
Heidelbeere	16	0,6	1	6	46
Himbeere	42	1,3	0	5	43
Honigmelone/Zuckermelone	67	0,9	0	12	57
Johannisbeeren	36	1,1	0	5	40
Kaki	42	0,6	0	16	76
Kirschen	36	0,9	0	13	64
Kiwi	76	1,0	1	9	62
Limette	31	0,5	2	2	48
Litchi	68	0,9	0	17	78
Mandarine	36	0,7	0	10	54
Mango	58	0,6	0	12	62
Mirabelle	24	0,7	0	14	67
Nektarine	44	0,9	0	12	60
Orange	39	1,0	0	8	47
Papaya	52	0,5	0	7	36
Passionsfrucht	182	2,4	0	10	67
Pfirsich	29	0,8	0	9	44
Pflaumen	19	0,6	0	10	48
Preiselbeere	11	0,3	1	6	41
Quitte	23	0,4	1	7	50
Rhabarber	25	0,6	0	1	20
Rosinen	71	2,5	1	68	314
Stachelbeere	25	0,8	0	7	43
Wassermelone	89	0,6	0	8	39
Weintrauben	15	0,7	0	15	72
Zitrone	35	0,7	1	3	39
<b>PILZE</b>					
Austernpilz roh	150	3,5	0	3	35
Birkenpilz roh	41	4,7	1	0	38
Champignon roh	170	4,1	0	1	24
Edel-Reizker roh	57	2,8	1	0	28
Hallimasch roh	215	3,2	1	0	30
Morchel roh	168	2,5	0	1	28



LEBENSMITTEL	LYS (MG)	EIWEISS (G)	FETT (G)	KH (G)	KALORIEN
Pfifferling roh	39	2,4	0	0	21
Rotkappe roh	98	2,2	1	0	26
Shiitakepilz roh	56	1,6	0	12	46
Steinpilz roh	190	5,4	0	1	39
Trüffel roh	490	8,3	1	7	90
<b>SPROSSEN</b>					
Bambussprossen roh	128	2,5	0	1	23
Bambussprossen Konserve abgetropft	113	2,2	19	1	0
Luzernensprossen (Alfalfa) roh	224	4,0	1	2	35
Mungobohnensprossen	246	3,2	0	2	26
Sojasprossen roh	444	6,3	1	5	59
<b>SÜSSIGKEITEN, EIS, KNABBERARTIKEL</b>					
Bonbons	33	0,5	0	95	391
Butterkeks	308	8,1	11	75	441
Erdnussflips	335	10,4	35	45	538
Fondant	0	0,0	0	88	357
Fruchteis	107	1,5	2	29	142
Geleefrüchte	71	1,6	0	79	352
Gummibärchen mit Gelatine	434	6,6	0	79	348
Gummibärchen ohne Gelatine	0	0,1	0	83	334
Kartoffelchips	400	5,5	39	45	562
Kaugummi	7	0,1	0	95	387
Kräcker	218	11,1	3	75	386
Krokant	94	3,3	13	81	457
Lakritze	105	4,4	1	87	381
Marshmallow/Mäusespeck	132	2,0	0	80	333
Milchschokolade	393	9,2	32	54	539
Milchschokolade Vollmilch-Nuss	553	9,2	32	50	531
Milchspeiseeis	116	1,6	22	12	250
Popcorn	342	12,7	5	67	388
Puffreis	291	7,5	2	84	394
Salzstangen	185	9,7	1	76	354
Schokokuss	216 <sup>1</sup>	3,6	11	64	357
Schokoladenkeks	222	6,7	24	55	466
Schokoladenstreusel	335	7,2	18	62	458
Schokolinsen	215	4,6	4	78	381
Sorbet	12	0,2	0	32	139
Wassereis/Kunstspeiseeis	0	0,0	0	15	61
Zartbitterschokolade	377	8,1	31	46	514



## QUELLENANGABEN

### LEITLINIE

AWMF-Leitlinie Nr. 027/018 (Qualitätsstufe „S3“) zu „Diagnostik, Therapie und Management der Glutarazidurie Typ I (synonym: Glutaryl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz)“. 2. Revision Juni 2016. URL: [www.awmf.org](http://www.awmf.org)

### DIÄTEMPFEHLUNGEN, NAHRUNGSMITTELANALYSEN

Deutsche Gesellschaft für Ernährung, Österreichische Gesellschaft für Ernährung, Schweizerische Gesellschaft für Ernährungsforschung, Schweizerische Vereinigung für Ernährung (D-A-CH) (2015): Referenzwerte für die Nährstoffzufuhr. Bonn, 2. Auflage; Neuer Umschau Buchverlag. ISBN 978-3865281487.

Ernährungsdatenbank Nutribase (inkl. Bundeslebensmittelschlüssel 3.02)

Optimix®. Forschungsinstitut für Kinderernährung (FKE) in Dortmund. URL: [www.fke-do.de](http://www.fke-do.de)

Prodi 6.6 (Bundeslebensmittelschlüssel 3.02, Souci, Fachmann, Kraut 2015)

### ORIGINALARBEITEN (ENGLISCHSPRACHIG)

Boy N, Mühlhausen C, Maier EM, et al (2017) Proposed recommendations for diagnosis and management of individuals with glutaric aciduria type I – second revision. *J Inherit Metab Dis* 40:75–101.

Boy N, Mengler K, Thimm E, et al (2018) Newborn screening: A disease-changing intervention for glutaric aciduria type 1. *Ann Neurol* 83:970–979 .

Dixon MA und Leonard JV (1992) Intercurrent illness inborn errors of intermediary metabolism. *Arch Dis Child* 67: 1387–1391.

Heringer J, Boy SPN, Ensenauer R, et al (2010) Use of guidelines improves the neurological outcome in glutaric aciduria type I. *Ann Neurol* 68:743–752.

Müller E, Kölker S (2004) Reduction of lysine intake while avoiding malnutrition – major goals and major problems in dietary treatment of glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency. *J Inherit Metab Dis* 27: 903–910.

Kölker S, Greenberg CR, Lindner M, Müller E, Naughten ER, Hoffmann GF (2004) Emergency treatment in glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency. *J Inherit Metab Dis* 27:893–902.

Kölker S, Garbade S, Greenberg CR, et al (2006) Natural history, outcome, and treatment efficacy in children and adults with glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency. *Pediatr Res* 59:840–847.

Kölker S, Garbade SF, Boy N, et al (2007) Decline of acute encephalopathic crises in children with glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency identified by neonatal screening in Germany. *Pediatr Res* 62:353–362.

Kölker S, Christensen E, Leonard JV (2011) Diagnosis and management of glutaric aciduria type I-revised recommendations. *J Inherit Metab Dis* 34:677–694.

Kölker S, Christensen E, Leonard JV, et al (2007) Guideline for the diagnosis and management of glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency (glutaric aciduria type I). *J Inherit Metab Dis* 30:5–22.

Monavari AA, Naughten ER (2000) Prevention of cerebral palsy in glutaric aciduria type I by dietary management. *Arch Dis Child* 82:67–70.

Strauss KA, Puffenberger EG, Robinson DL, Morton DH (2003) Type I glutaric aciduria, part 1: Natural history of 77 patients. *Am J Med Genet* 121C:38–52.

Yannicelli S, Rohr F, Warman FL (1994) Nutrition support for glutaric acidemia type I. *J Am Diet Assoc* 94: 183–191.

### INTERNET-LINKS

#### deutsch

- Selbsthilfegruppe Glutarazidurie e.V.: [www.glutarazidurie.de](http://www.glutarazidurie.de)
- Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen e.V. (APS) in der Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ): [www.aps-med.de](http://www.aps-med.de)
- Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V. (AWMF): [www.uni-duesseldorf.de/AWMF/](http://www.uni-duesseldorf.de/AWMF/)
- Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Diätetik e.V. (APD): [www.netzwerk-apd.de](http://www.netzwerk-apd.de)
- Forschungsinstitut für Kinderernährung (FKE): [www.fke-do.de](http://www.fke-do.de)
- Deutsche Gesellschaft für Ernährung e.V. (DGE): [www.dge.de](http://www.dge.de)
- Deutsche Dystoniegesellschaft e.V. (DDG): [www.dystonie.com](http://www.dystonie.com)
- Orphanet – Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)
- Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. (ACHSE): [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)

#### international

- Organic Acidemia Association (OAA): [www.oaaneews.org](http://www.oaaneews.org)
- International Organization for Glutaric Acidemia (IOGA): [www.glutaricacidemia.org](http://www.glutaricacidemia.org)
- Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM): [www.ssiem.org](http://www.ssiem.org)

