

Homocystinurie

> Definition und Ursache

Die Homocystinurie (HCU) ist eine angeborene Stoffwechselstörung, von der nur sehr wenige Menschen weltweit betroffen sind. Das in der Nahrung enthaltene Eiweiß wird in unserem Körper in verschiedene Bausteine (Aminosäuren) gespalten. Einer dieser Bausteine ist Homocystein, eine Aminosäure, die bei gesunden Menschen verarbeitet wird. Ist man an einer HCU erkrankt, ist diese Verarbeitung gestört und es kommt zu einer gefährlichen Anreicherung von Homocystein im Körper.

Der Körper scheidet bei sehr hohen Homocysteinspiegeln im Blut Homocystein im Urin aus. So entstand der Name Homocystinurie. Die HCU ist angeboren – sie wird durch Erbanlagen (Gene) weitergegeben, d.h. Vater und Mutter haben jeweils ein defektes Gen gemeinsam an ihr Kind weitervererbt.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Wenn in unserem Körper zu viel Homocystein vorliegt, kann es zu sehr unterschiedlichen Krankheitssymptomen kommen. Im Wesentlichen können vier Organsysteme davon betroffen sein:

> Blutgefäße: erhöhtes Risiko thromboembolischer Komplikationen, wie z.B. Blutgerinnsel in den Venen, Lungenembolie, Schlaganfall und Herzinfarkt

> Augen: extreme Kurzsichtigkeit, erhöhter Augeninnendruck, Linsenluxation

> Knochensystem: Störung des Längenwachstums, Probleme der Gelenke und des Bandapparates, Osteoporose

> Nervensystem: Entwicklungsverzögerungen und Lernschwierigkeiten bis hin zu ausgeprägter geistiger Behinderung, Krampfanfälle (Epilepsie)

> Wie kann man das Syndrom erkennen?

Die HCU kann durch die Bestimmung von Homocystein, Methionin, Cystein und eine DNA-Analyse erkannt werden. In manchen Bundesländern ist die Homocystinurie-Erkennung im Neugeborenen-screening-Programm enthalten.

> Behandlung & Therapie

Die Homocystinurie ist eine behandelbare Erkrankung. Die Behandlung erfolgt über eine streng eiweißarme Diät oder durch Medikamente. Durch eine konsequente Therapie können viele der genannten Symptome verhindert werden.

> Förderung/ Beratung der Familien

Am meisten hilft es den betroffenen Familien, wenn die Erkrankung bereits einige Tage nach der Geburt im Neugeborenen-Screening aufgedeckt wird. Denn wenn die Erkrankung lange Zeit unerkant bleibt, können die oben beschriebenen und zum Teil sehr schwerwiegenden Komplikationen in den Bereichen Gehirn, Herz, Lungen und Nieren auftreten.

Kann hingegen bereits frühzeitig eine Therapie eingeleitet werden, steigt die Wahrscheinlichkeit für eine normale und altersgemäße Entwicklung stark an. Die Lebensqualität der Kinder mit Homocystinurie kann so erheblich gesteigert werden.

Wenn Betroffene später einen Kinderwunsch haben, sollten sie die Möglichkeiten einer genetischen Beratung, der Pränataldiagnostik oder frühzeitiger genetischer Tests nutzen.

Eine sehr hilfreiche Beratungsstelle ist die Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen e.V. (DIG PKU). Dabei handelt es sich um eine Selbsthilfvereinigung, in deren Bereich auch die HCU als angeborene Eiweißstoffwechselstörung fällt. In der DIG PKU gibt es eine Fachgruppe Homocystinurie. Die unten aufgeführten gezielten Ansprechpartner*innen, Spezialisten und krankheitsbezogenen Links bieten eine breite Palette an Unterstützung.

Text gemeinsam erstellt von der „Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen e.V.“ (DIG PKU) und dem knw.

> Weitere und ausführlichere Informationen zur Homocystinurie sind über folgende Adressen beziehungsweise Links zu beziehen:

> die Geschäftsstelle der
DIG PKU e.V.
Hansjörg Schmidt
Narzissenstraße 25, 90768 Fürth
Telefon 0911-9791034, E-Mail: geschaeftsstelle@dig-pku.de

> www.dig-pku.de

> www.facebook.com/digpku

> die Ansprechpartnerin der Fachgruppe Homocystinurie:
Katrín Siegmund
Scharnweberstr. 5, 10247 Berlin
Telefon 030-2915012, E-Mail: hcu@dig-pku.de