

Fallvignette

„Wie geht es unserem Sohn?“ - Phenylketonurie

Für Humanmedizin, Biochemie und Ökotrophologie

Anna und Nico M. sind soeben zum ersten Mal Eltern geworden. Die Schwangerschaft und Geburt verliefen ohne Probleme und der kleine Finn ist ein entzückendes Baby. Beim Neugeborenenenscreening stellt sich allerdings heraus, dass Finn unter der Stoffwechselstörung Phenylketonurie leidet, verursacht durch ein Fehlen des Enzyms Phenylalaninhydroxylase.

Anna weiß aus Erzählungen innerhalb ihrer Familie, dass ein Bruder ihrer Großmutter Phenylketonurie hatte. Er war, so berichtet Anna, geistig behindert, litt unter Epilepsie und wurde Zeit seines Lebens von Familienmitgliedern betreut. Das ist allerdings auch das Einzige, was Anna und Nico soweit über Phenylketonurie wissen. Als Eltern wünschen sie sich, dass Finn einmal ein glückliches und selbstbestimmtes Leben führen kann. Sie hätten auch gerne in den nächsten Jahren noch weitere Kinder.

Als interprofessionelles Team ist es ihre Aufgabe, den besorgten Eltern die Krankheit und ihr Management zu erklären, und ihre Fragen zu beantworten.