



# European Society for Phenylketonuria and allied disorders treated like Phenylketonuria

[www.espku.org](http://www.espku.org)

## **European Society for Phenylketonuria fordert Mindestversorgungsstandard in Europa**

Erste gesamteuropäische Perspektive für optimale Versorgung mit den wichtigsten Herausforderungen dieser seltenen genetischen Krankheit

ALTER, Belgien – 20. Januar 2014 – Die erste gesamteuropäische Patienten-/Betreuerperspektive für optimale Versorgung bei der seltenen genetischen Störung Phenylketonurie (PKU) wurde im *Orphanet Journal of Rare Diseases* veröffentlicht. Diese von der European Society for Phenylketonuria and Allied Disorders Treated as Phenylketonuria (E.S.PKU) unterstützte Initiative unterstreicht die bedeutenden Defizite und Ungleichheiten bei der medizinischen und sozialen Betreuung mit psychologischer Unterstützung für die Menschen mit PKU. Das Papier zeigt ferner die zu treffenden Maßnahmen auf, um die Diagnose und Handhabung der Krankheit hinsichtlich einer Reihe von Punkten zu verbessern, darunter:

- Obligatorisches, universelles Screening für PKU bei Neugeborenen
- Gleiche Behandlung und Überwachung der Krankheit in ganz Europa
- Vereinbarung von neuen Standards für beste Vorgehensweisen
- Gründung von europäischen Kompetenzzentren
- Erstattung der gesamten Behandlungskosten
- Insbesondere Einschreiten bei hochgradig risikogefährdeten Gruppen
- Erhöhung der Anzahl verfügbarer Ärzte an erforderlichen Stellen und Statusanhebung von Ernährungswissenschaftlern
- Patientenzugang zu multidisziplinären Teams
- Schulungen für Pflegepersonal, um Menschen mit PKU eine umfassendere soziale Betreuung zu bieten

Das Papier wurde übereinstimmend von einer Arbeitsgruppe entwickelt, geleitet von Tobias S Hagedorn, Executive Board Member der E.S.PKU und Vorsitzender der Deutschen Interessengemeinschaft für Phenylketonurie und verwandte Stoffwechselstörungen (DIG PKU), gefolgt von einem multinationalen Workshop von Interessenvertretern mit Repräsentanten aus 15 verschiedenen Ländern und den Ergebnissen aus einem Benchmarkbericht, der von der E.S.PKU entwickelt und dem Europäischen Parlament im Februar 2012 vorgelegt wurde.

Eric Lange, President der E.S.PKU, kommentierte: „Die Veröffentlichung dieses Konsenspapiers ist ein bedeutender Meilenstein in der gemeinsamen Bestrebung, die Behandlung und Handhabung von PKU in Europa zu verbessern. Es repräsentiert bis heute



# European Society for Phenylketonuria and allied disorders treated like Phenylketonuria

[www.espku.org](http://www.espku.org)

den weitreichendsten Versuch, die Ansichten von Patienten, Experten und Beratern zu liefern sowie eine Vorlage für allgemein unterstützte Richtlinien für die klinische Praxis zu bieten. Trotz vorhandener und genauer Screeningtechniken, Ernährungsprotokollen und effektiven Behandlungen ist die Betreuung bei PKU weiterhin mit inakzeptablen Unterschieden in verschiedenen Ländern unterversorgt.“

Jetzt besteht die Hoffnung, dass europäische Gesundheitsexperten evidenzbasierte Richtlinien für den Einsatz in der klinischen Praxis entwickeln werden, die auf den im Konsenspapier dargelegten Prinzipien beruhen. Politische Entscheidungsträger der EU werden ebenfalls über die Bedeutung informiert, einen umfassenden und standardisierten Ansatz über die Behandlung dieser Krankheit in der Region in Angriff zu nehmen.

Das Papier steht der Öffentlichkeit kostenlos unter diesem Link zur Verfügung: <http://www.ojrd.com/content/8/1/191>. Die Erstellung des Dokuments erfolgt mit der Unterstützung und uneingeschränkten Bewilligung von Merck Serono, einem Geschäftsbereich von Merck KGaA, Darmstadt, Deutschland, ohne Einfluss auf den Inhalt.

## **Über Phenylketonuria (PKU)**

PKU ist eine seltene angeborene Krankheit, die rund eines von 10.000 Kindern in Europa mit beträchtlichen Unterschieden in den verschiedenen Ländern befällt. Menschen mit PKU verfügen über ein defektes Leberenzym. Dadurch können sie die in Nahrungsmitteln vorkommende Aminosäure Phenylalanine nicht aufspalten. Infolgedessen erhöht sich diese Aminosäure im Blut, wodurch letztendlich Schädigungen des Gehirns und Nervensystems entstehen. Gehirnschädigungen durch PKU können durch eine lebenslange modifizierte Ernährung verhindert werden. Bei Kindern mit unbehandelter PKU können sich irreversible Hirnschädigungen ergeben, die einen niedrigeren IQ, Störungen der exekutiven Funktionen und mentale Retardierung verursachen. Die Krankheit kann zudem zu langsamen Reaktionszeiten, schlechter Konzentration, einem schlechten Gedächtnis und emotionalen Problemen, wie Depression, Angst und Reizbarkeit führen.

## **Über E.S.PKU**

Die European Society for Phenylketonuria and Allied Disorders Treated as Phenylketonuria (E.S.PKU) wurde 1987 gegründet und ist die Dachorganisation von etwa 30 nationalen und regionalen Gesellschaften aus 28 Ländern. Sie repräsentiert die Interessen der von PKU betroffenen Menschen und derer, die sich in Europa um sie kümmern, und sie unterstützt ihre Mitglieder durch EU-weite Beratung und Engagement mit der klinischen Community. Die E.S.PKU besteht aus einem sechsköpfigen Executive Board und einem



# European Society for Phenylketonuria and allied disorders treated like Phenylketonuria

[www.espku.org](http://www.espku.org)

Scientific Advisory Committee, das das Board über die neuesten wissenschaftlichen Entwicklungen in Bezug auf PKU informiert. Weitere Informationen sind verfügbar unter: <http://www.espku.org>

**Für Presseanfragen wenden Sie sich bitte an:**

Tobias S. Hagedorn

Secretary E.S.PKU

Wilhelm-Mellies-Straße 10

D-32120 Hiddenhausen

Deutschland

E-Mail: [espku@t-online.de](mailto:espku@t-online.de)

Telefon: +49-5221-122066 (Herr Hagedorn ist unter dieser Nummer von 20 Uhr bis 21 Uhr CET erreichbar)