

Lebensstilfaktoren und Ernährung erklären nicht die sich entwickelnde Osteopenie bei Patient*innen mit Phenylketonurie – Teilergebnisse der NuBONE-Studie

Hanusch, B.¹, Schlegtehdal, A.², Höppner, J.³, Grasmann, C.³, Lücke, T.^{1,2,3}, Sinningen, K.¹

¹Forschungsdepartment Kinderernährung, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin der Ruhr-Universität Bochum, Bochum, Deutschland; ²Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Ruhr-Universität Bochum, Bochum, Deutschland; ³Abteilung für Seltene Erkrankungen, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin der Ruhr-Universität Bochum, Bochum, Deutschland

Einleitung

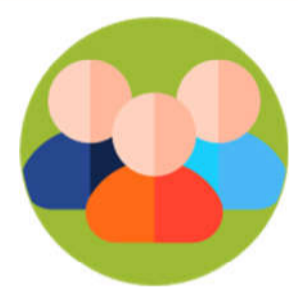
Phenylketonurie (PKU, MIM 261600) – eine angeborene Funktionseinschränkung der Phenylalaninhydroxylase → Akkumulation von Phenylalanin (Phe) + Stoffwechselprodukte → mentale Retardierung. Therapie: frühe ernährungsmedizinische Behandlung

Aber: gehäuftes Auftreten nicht-neurologischer Auffälligkeiten im Erwachsenenalter → u.a. ↓Knochendichte



Spielen Lebensstilfaktoren und die diätetische Einstellung eine Rolle für die Knochengesundheit von Erwachsenen mit PKU?

Methodik



18 Erwachsene mit PKU
19 Kontrollen

Gruppe	Alter (Jahre)	Geschlecht (n; ♂ / ♀)
PKU	35 ± 12	7 / 11
Kontrollen	36 ± 11	9 / 10



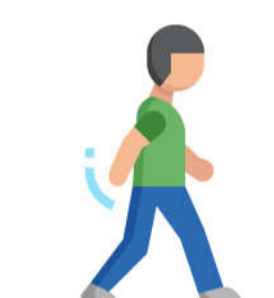
Plasma/Serum + Urin#: . ALP, IGF 1, OCN . CTX, Pyridinolin, Desoxypyridinolin . 25 OH-Vitamin D, PTH



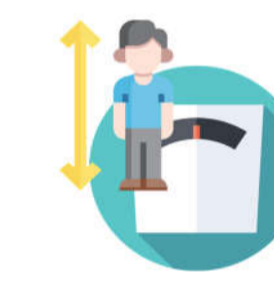
Patient:innen mit PKU: DXA Messung Phe der letzten 5 Jahre



Fragebögen: . Rauchverhalten (pack-years) . Ernährung (WISH-Score)



6-Minuten Gehstest (6MWT) → Aktiv im Alltag: > 96 % erwartete Strecke gegangen



Body Mass Index (BMI)

Ergebnisse

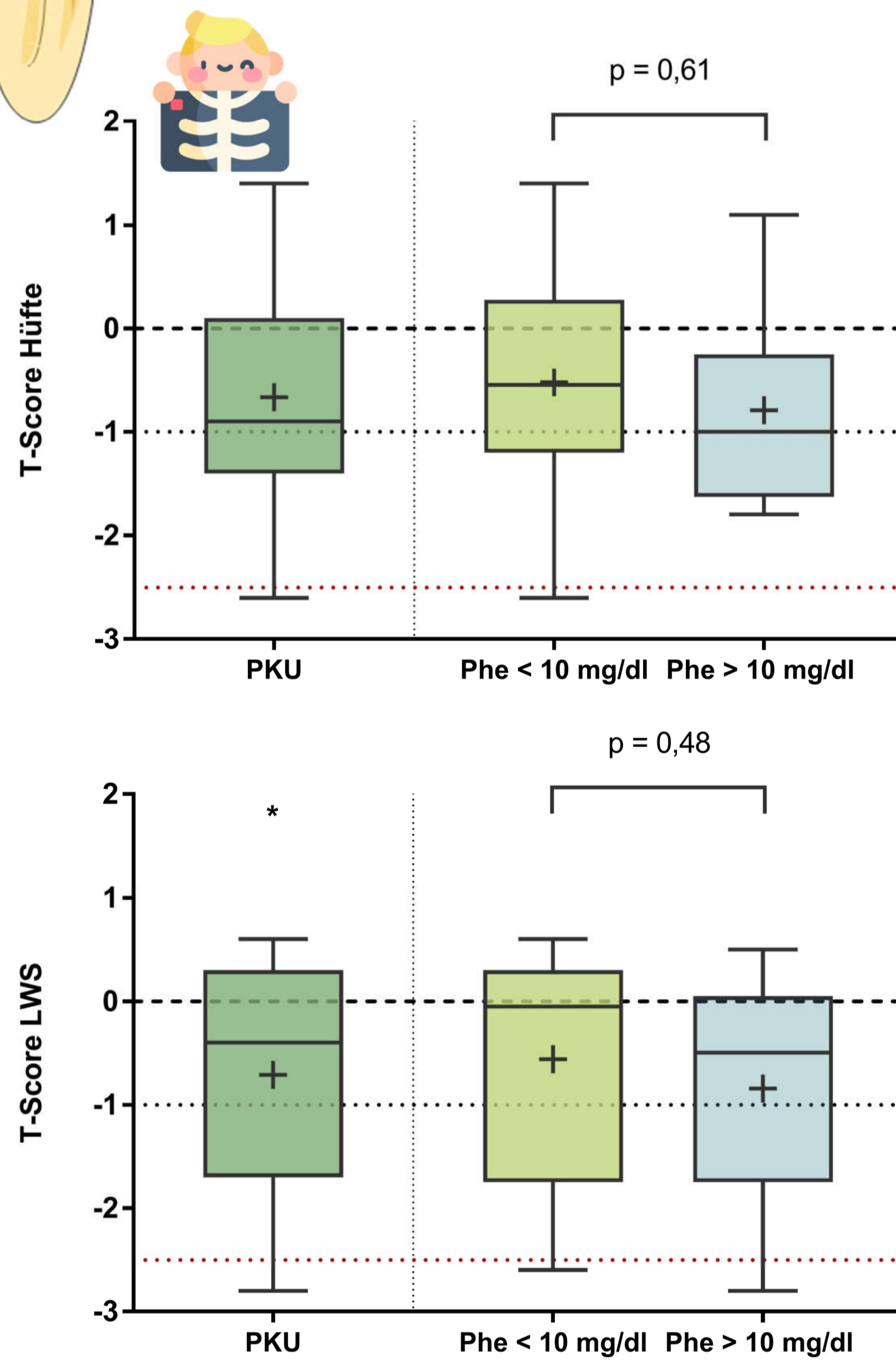


Abbildung 1: Die Knochenmineraldichte (T-Score) von Hüfte und Lendenwirbelsäule (LWS) ist bei Patient:innen mit PKU signifikant verringert (*p=0,018), ohne Einfluss der Phenylalaninkonzentration (Phe) der letzten 5 Jahre.



Vitamin D: PKU (33 ng/ml [26 - 40]) vs. Kontrollen (23 ng/ml [17 - 25]; p < 0,001)

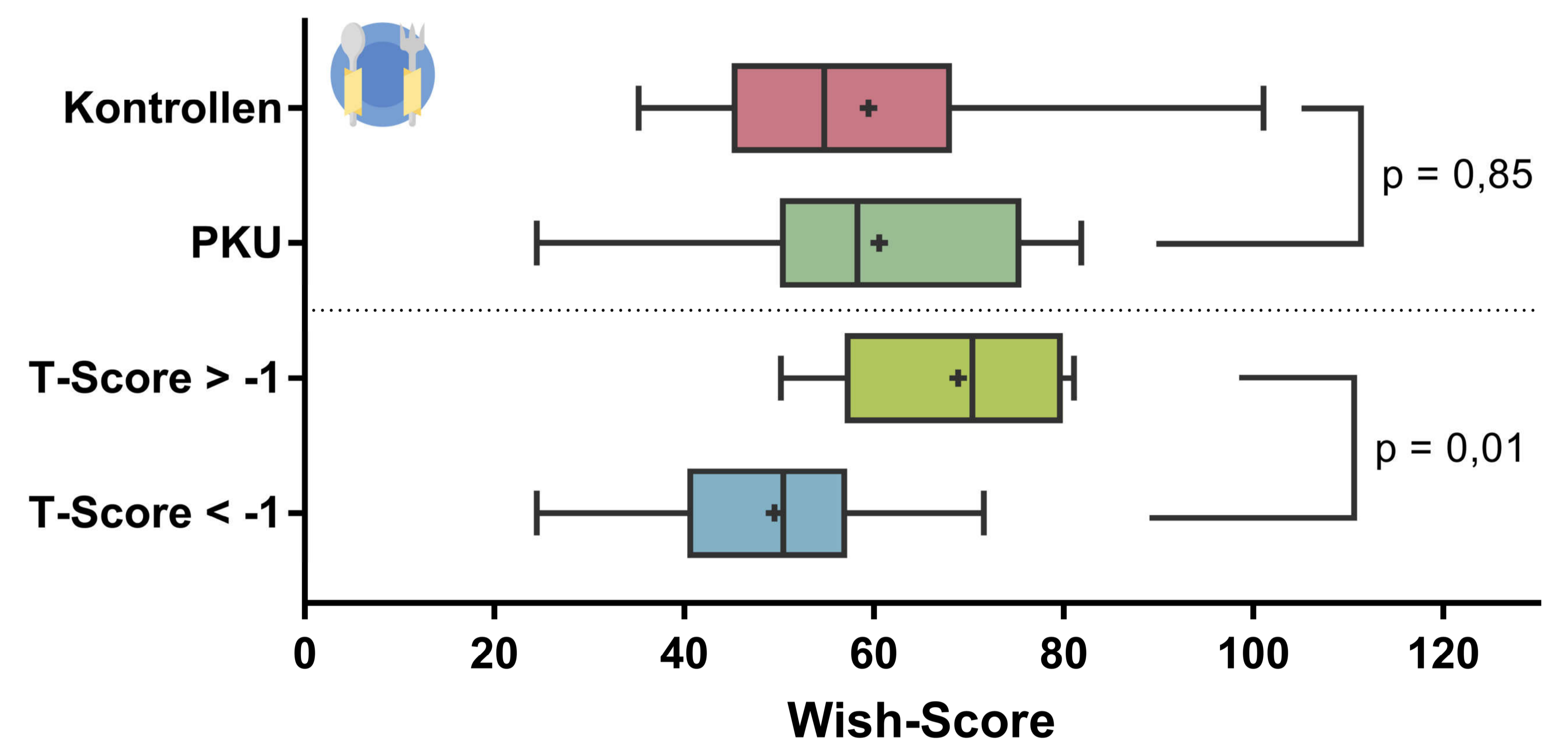


Abbildung 2: Die Ernährung, gemessen am Wish-Score, unterscheidet sich zwischen gesunden Kontrollen und Patient:innen nicht. Patient:innen mit einer Osteopenie / Osteoporose in der Hüfte ernähren sich jedoch signifikant ungesünder als Patient:innen mit einem T-Score > -1 in der Hüfte.

Tabelle 1: BMI, Rauchverhalten und alltägliche Aktivität (6MWT) unterscheiden sich nicht zwischen Patient:innen mit PKU und gesunden Kontrollen (Median [25. - 75. Perzentile])

Parameter	BMI	p	Pack-years	p	Aktiv (n)	p
PKU	23,6 [22,1 - 26,8]	0,92	3,0 [1,3 - 5,5]	0,13	12	0,15
Kontrollen	24,5 [21,4 - 26,3]		12,0 [4,0 - 26,0]		16	

Fazit

In unserer Studie ernährten sich Patient:innen mit PKU und Osteopenie / Osteoporose in der Hüfte ungesünder als Patient:innen mit einer normalen Knochendichte. Andere Lebensstilfaktoren und Blutparameter zeigten keinen Zusammenhang mit dem T-Score.