PROF. DR. UDO WENDEL

FIT FÜR DIE ZUKUNFT

INFORMATIONEN FÜR JUGENDLICHE UND JUNGE ERWACHSENE MIT GLYKOGENOSE TYP I

Selbsthilfegruppe
Glykogenose Deutschland e.V.

Impressum:

Herausgeber: Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.

Autor: Prof. Dr. Udo Wendel

Fit für die Zukunft ist zu beziehen über:
Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.
An der Klingelpforte 2 · 55270 Essenheim
shg@glykogenose.de · www.glykogenose. de

Dieses Werk ist urheberrechtlich geschützt. Die dadurch begründeten Rechte, insbesondere die der Übersetzung, des Nachdrucks, der Entnahme von Abbildungen, Grafiken und Tabellen, der Aufnahme, Verarbeitung, Wiedergabe in elektronischen Medien und die Speicherung in Datenverarbeitungsanlagen ist ohne schriftliche Zustimmung des Herausgebers, auch bei auszugsweiser Verarbeitung, unzulässig.

Die Wiedergabe von Gebrauchsnamen, Handelsnamen, Produktbezeichnungen usw. in diesem Buch berechtigt auch ohne besondere Kennzeichnung nicht zu der Annahme, dass solche Namen im Sinne der Warenzeichen- und Markenrecht-Gesetzgebung als frei zu betrachten wären und daher von jedermann benutzt werden dürfen.

Sämtliche Angaben in diesem Werk erfolgen trotz sorgfältiger Bearbeitung und Kontrolle ohne Gewähr. Eine Haftung des Autors oder des Herausgebers für den Inhalt dieses Werkes ist ausgeschlossen.

Liebe Leserinnen, liebe Leser,

dieses Manual richtet sich an Euch als Jugendliche und junge Erwachsene mit Glykogenose Typ I. Es soll Euch zu einer Übernahme von Verantwortung für Eure Krankheit anregen und später soll es Euch beim Übergang in das Erwachsenenleben und in die Erwachsenenmedizin unterstützen. Dazu beinhaltet das Manual die Themen, die wichtig sind, damit Ihr als Jugendliche und später als Erwachsene Wege findet, um mit Eurer chronischen Krankheit zurechtzukommen.

Das Manual orientiert sich an »Fit für den Wechsel«, dem Transitions-Modul aus dem modularen Schulungsprogramm für chronisch kranke Kinder und Jugendliche (ModuS) und an den Erfahrungen bei einem »Fit für den Wechsel-Workshop« mit Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit Glykogenose Typ I und deren Eltern. In einigen Kapiteln wird Wissen zur Vererbung, zum Glukosestoffwechsel und zur Blutzuckerregulation vermittelt, damit Ihr nachvollziehen könnt, wie genau sich die genetischen Veränderungen auf den Glukosestoffwechsel auswirken und wie sich daraus die Notwendigkeit für die richtige Behandlung mit Diät und Medikamenten ableitet. Als Jugendliche und erst recht als Erwachsene solltet Ihr in der Lage sein, diese Zusammenhänge wichtigen Personen wie Freunden, Kollegen, Lehrern oder auch Trainern zu erklären, damit diese verstehen, unter welchen Bedingungen es zu Notfällen (z. B. Hypoglykämien) kommen kann und wie sie dann helfen können. In anderen Kapiteln, z. B. zu Reisen, Sport und Feiern wird beschrieben, wie andere Jugendliche mit GSD I und deren Eltern die anstehenden Probleme gelöst haben. Im gesamten Manual werden die Unterschiede zwischen der GSD Ia und der GSD Ib auf jeder Ebene (Genetik, Biochemie, Symptome und Behandlung) herausgearbeitet. In einem kurzen Kapitel wird näher darauf eingegangen, was Enzyme und Transporter sind, und wie sie arbeiten.

Im Kapitel »Die richtige Ernährung« werden die wesentlichen Merkmale der Diätbehandlung dargestellt. Auf detailgenaue Ausführungen zur Diät wird verzichtet, weil sich erfahrungsgemäß die Behandlungspläne in den einzelnen Stoffwechselzentren (wenn auch nur leicht) unterscheiden. Außerdem liegt mit der Broschüre der Selbsthilfegruppe zur Diättherapie eine umfangreiche Anleitung zur Diät vor, auf die Ihr jederzeit zurückgreifen könnt.

In den Kapiteln, in denen Hypoglykämien eine Rolle spielen, konnten einige Passagen aus dem Schulungsprogramm für jugendliche Diabetiker, in dem über Hypoglykämien in einer hervorragenden Weise geschrieben wird, übernommen werden. Dafür danke ich Frau Prof. Dr. Karin Lange, Hannover, und dem Kirchheim-Verlag. In den Kapiteln »Blick in die Zukunft« und »Ausbildung und Beruf« konnten Teile aus der Website www.between-modus.de und aus dem »Fit für den Wechsel«-Curriculum übernommen werden. Dafür danke ich Frau Dr. Gundula Ernst, Hannover. In den entsprechenden Passagen geht es um die Vorbereitungen auf die Ambulanzbesuche und auf den Arztwechsel mit 18 Jahren und außerdem um die Bewerbung auf einen Ausbildungs- und Arbeitsplatz unter dem Gesichtspunkt der chronischen Krankheit. In den Kapiteln zu Sexualität und Alkohol wird auf die Webseiten der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) hingewiesen, auf denen leicht zugänglich sehr gute und umfangreiche Informationen zu diesen Themen besonders für Jugendliche zu finden sind. Das Manual endet mit einem fingierten Arztbrief und einer Übersetzungshilfe für Fachausdrücke zum besseren Verständnis von »Arztbriefen«.

Bei einer Reihe von Kapiteln empfiehlt es sich zusätzlich zu diesem Manual die Homepage www.between-modus.de aufzurufen, da dort Antworten auf viele Fragen rund ums Erwachsenwerden mit chronischer Krankheit zu finden sind. Das gilt besonders für die Jugendlichen und jungen Erwachsenen, denen sich keine Gelegenheit zu einer Teilnahme an einem »Fit-für-den Wechsel-Transitionsworkshop« bietet oder die daran nicht teilnehmen wollen.

Frau Priv.-Doz. Dr. Sarah Grünert, Freiburg, und Frau Laura Pauels (Köln) danke ich für die sorgfältige Durchsicht des Manuskripts und für die zahlreichen Anmerkungen, die an vielen Stellen zu Verbesserungen geführt haben. Frau Pauels danke ich außerdem für ihre Mitarbeit am Manuskript aus der Sicht einer betroffenen jungen Erwachsenen. Frau Maike Grotzke-Leweling, Düsseldorf danke ich für ihre Beratung zum Diät-Kapitel. Mein besonderer Dank gilt den Teilnehmern des Transitionsworkshops und ihren Eltern dafür, dass sie mir Einblicke in ihr Leben mit ihren Ideen, Wünschen und Ambitionen, ihren Problemen und ihren kreativen Lösungen gegeben haben.

Wenn du möchtest, könnte sich einiges ändern.

Wenn du möchtest, könnte sich einiges ändern

Du kennst es nicht anders: du musst dich auf diese besondere Weise ernähren: tagsüber so oft und nur Bestimmtes essen und nachts die Magensonde oder die Stärke. Du weißt, dass es nichts anderes gibt, als diese Ernährung, damit du dich genauso gut und leistungsfähig fühlst wie deine Freundinnen und Freunde und man dir auch nicht ansieht, dass du eine Glykogenose hast.

Sei mal ehrlich, du hast es eigentlich ganz gut gefunden, dass sich deine Eltern so genau um deine »Diät« und auch sonst um alles, was mit der Glykogenose zu tun hatte, gekümmert haben und du konntest dich auch bei den Entscheidungen, die zu treffen waren, ganz auf deine Eltern verlassen. Vielleicht hattest du in letzter Zeit öfter das Gefühl, dass sich das Team in der Kinderklinik »zu sehr um dich bemüht« und dir zu viele »Vorschriften« gemacht hat. Vielleicht hast du dich auch geärgert über zu viele Vorschriften und Ermahnungen deiner Eltern oder wenn sie sich für dein Gefühl zu sehr in deine Angelegenheiten eingemischt haben oder wenn bei den Kontrollterminen in der Kinderklinik immer nur deine Mutter angesprochen wurde und du fast gar nicht. Du möchtest eigentlich nicht mehr wie ein Kind behandelt werden, sondern wie ein Jugendlicher. Du möchtest vielleicht auch öfter selbst entscheiden, was für dich richtig ist.

Aber du müsstest dich dann wahrscheinlich mehr um deine Glykogenose kümmern und auch mehr Verantwortung für dich und deine Behandlung übernehmen. Und wahrscheinlich solltest du auch noch mehr über die Glykogenose wissen. Zum Beispiel solltest du erklären können, was eigentlich die Glykogenose ist, warum du so oft essen musst, warum du leicht Unterzuckerungen bekommen kannst und was du dagegen tun kannst und musst und warum du nachts Maltodextrin oder Stärke oder Glycosade benötigst. Einiges davon müsstest du deinen Lehrern, deinen Freunden oder Freundinnen oder auch einem Trainer im Sportverein erklären können, damit sie wissen, was zu tun ist, wenn du z. B. eine Hypoglykämie bekommst. Das ist auch deshalb wichtig, weil viele Menschen den Diabetes (der ja sehr viel häufiger vorkommt als eine Glykogenose) recht gut kennen. Beim Diabetes kommt es auch oft zu gefährlichen Hypoglykämien: Bei einem hypoglykämischen Notfall muss aber anders gehandelt werden als bei dir. Und du selbst solltest verstehen und beurteilen können, ob deine Behandlung gut ist, oder ob vielleicht etwas geändert werden muss. Es wäre also gut, wenn du in Zukunft mehr und mehr von deiner Behandlung übernehmen könntest. Dabei bräuchtest du aber nicht darauf zu verzichten, dich von deinen Eltern weiterhin beraten zu lassen.

In diesem Manual kannst du in den verschiedenen Kapiteln alles Wichtige zur Glykogenose Typ I nachlesen. Beginnen wir mit der Erklärung, was die Glykogenose Typ I ist und warum sie so heißt und mit allem Wichtigen zur Glukose und zum Glukosestoffwechsel.

Hier gleich zu Anfang zwei Hinweise!

Zu verschiedenen Themen kannst du sicherlich auch von anderen Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit Glykogenose erfahren, wie sie Probleme gelöst haben. Wahrscheinlich kennst du einige von ihnen von den Jahrestreffen der Selbsthilfegruppe. Wenn nicht, kannst du Kontakte zu ihnen über die Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V. www.glykogenose.de herstellen.

Auch auf der Homepage www.between-kompas.de findest du Antworten auf viele Fragen rund um das Leben als Jugendlicher und ums Erwachsenwerden mit einer chronischen Krankheit.

VORSPANN – WENN DU MÖCHTEST, KÖNNTE SICH EINIGES ÄNDERN 5

1. WAS IST EINE GLYKOGENOSE TYP I UND WARUM HEIßT SIE SO? 12

2. ALLES WICHTIGE ZUM GLUKOSESTOFFWECHSEL
Der Inhalt des Kapitels in Kürze 15
2.1 Wie aus der Nahrung Glukose und Blutzucker entstehen 16
2.2 Was geschieht mit dem Blutzucker? Er wird reguliert 21
2.3 Bei dir ist die Blutzuckerregulation beeinträchtigt 23
2.4 Wo genau ist bei dir der Glukosestoffwechsel beeinträchtigt und wie kann man behandeln? 25
2.5 Bei dir sind noch mehr Stoffwechselschritte verändert 29
2.6 Zusammenfassung: Wo ist bei dir die Bildung von Glukose und Blutzucker in Ordnung und wo ist sie blockiert? 30
2.7 Eine vereinfachte Erklärung des veränderten Glukosestoffwechsels mit offenen und geschlossenen Türen in der Leber 32

3. DIE GLYKOGENOSE IST ERBLICH
Der Inhalt des Kapitels in Kürze 35
3.1 Weshalb funktioniert bei dir die Spaltung von Glukose-6-Phosphat nicht? .. 36
3.2 Eine Beschreibung der wichtigsten Begriffe der Genetik 37
3.3 Die GSD I wird auf autosomal-rezessive Weise vererbt – Hier ist die Erklärung 37
3.4 Die Vererbung der GSD I wird hier anhand von Stammbäumen erklärt 38

4. DIE RICHTIGE ERNÄHRUNG
Der Inhalt des Kapitels in Kürze 45
4.1 Die richtige Ernährung ist das Allerwichtigste 46
4.2 Das solltest du wissen, damit deine Diät richtig ist! 48
4.3 Du musst deinen Ernährungsplan kennen! 52
4.4 Wichtig für deine Ernährung im Alltag – Du solltest Mahlzeiten zusammenstellen können 54
4.5. Deine Diät muss vollwertig sein 55
4.6 Die Ernährung in besonderen Situationen (Erkrankungen, Narkose/Operation, Feiern und Party) 56
4.7 Bericht von Laura Pauels: So kann man mit GSD I Party machen 58

5. KOHLENHYDRATKUNDE
Der Inhalt des Kapitels in Kürze 60
5.1 Die Kohlenhydrate im Überblick 61

6. SÜßEN MIT ZUCKER GEHT LEIDER NICHT!
Der Inhalt des Kapitels in Kürze 67
6.1 Drei Gruppen von geeigneten Süßmachern 68
6.2 Geeignete Süßigkeiten und süße Getränke 69

7. ZU NIEDRIGER BLUTZUCKER UND HYPOGLYKÄMIEN
Der Inhalt des Kapitels in Kürze 71
7.1 Was geschieht genau in deinem Körper bei einer Hypoglykämie und was fühlst du? 72
7.2 Was muss bei einer schweren Hypoglykämie geschehen? 74
7.3 Wie kommt es bei dir zu Hypoglykämien und wie kannst du sie vermeiden und möglichst schnell beheben? 76
7.4 Vorsorge für den Notfall 79

8. BEWEG DICH UND TREIB SPORT!
Der Inhalt des Kapitels in Kürze 81
8.1 Wie der Blutzucker auf körperliche Belastungen reagiert 82
8.2 Bei körperlichen Anstrengungen musst du dich vor Unterzuckerungen schützen! 84
8.3 An was du beim Sport immer denken musst und was du beim Sport immer dabei haben musst 85

9. RÜCKBLICK – WIE VERLIEF DEINE GLYKOGENOSE BIS HEUTE?
Der Inhalt des Kapitels in Kürze 89
9.1 Wann hat das mit der Glykogenose bei dir begonnen? 90
9.2 Wie ging es dann weiter? 92
9.3 Durch die Behandlung kann man die GSD nicht heilen, aber man kann mit ihr ganz gut leben 93
9.4 Welche Organe sind bei der GSD I betroffen? 96
9.5 Regelmäßige Ambulanzbesuche sind notwendig 97

10. BLICK IN DIE ZUKUNFT – WIE GEHT ES MIT 18 WEITER?
Der Inhalt des Kapitels in Kürze 101
10.1 Was ändert sich mit 18? 102
10.2 Den Besuch in der Erwachsenen-Stoffwechselambulanz solltest du vorbereiten 104
10.3 Du solltest wissen, was genau in der Ambulanz untersucht wird und warum. Vieles dreht sich um die Folgeerkrankungen 106

11. PUBERTÄT UND SEXUALITÄT
Der Inhalt des Kapitels in Kürze 109
11.1 Pubertät und Wachstum 110
11.2 Sexualität 110

12. AUSBILDUNG UND BERUF
Der Inhalt des Kapitels in Kürze 115
12.1 Die Berufswahl 116
12.2 Bewerbung um einen Ausbildungsplatz 117

13. REISEN
Der Inhalt des Kapitels in Kürze 121
13.1. Reisen ohne Eltern 122
13.2 Reisevorbereitungen 124
13.3. Klassenfahrten und Schüleraustausch 126

14. UND WAS IST MIT ALKOHOL?
Der Inhalt des Kapitels in Kürze 129
14.1 Wie wirkt Alkohol bei dir? 130
14.2 Du kannst abschätzen, wie viel Alkohol du trinkst! 132
14.3 Die Getränke enthalten auch Kohlenhydrate – das ist für dich auch wichtig 132
14.4 Welche alkoholischen Getränke sind für dich geeignet? 133
14.5 Am sichersten feierst du in Begleitung einer guten Freundin oder eines guten Freundes 134

15. KONTINUIERLICHE GLUKOSEMESSUNG 137

16. DU HAST EINE GLYKOGENOSE TYP IB?
Der Inhalt des Kapitels in Kürze 138
16.1 Wodurch unterscheiden sich die GSD Ib und die GSD Ia? 139
16.2 Warum kommt es zu der Abwehrschwäche gegenüber Bakterien? 139
16.3 Zusätzliche Komplikationen bei der GSD Ib 140

17. GLYKOGENOSE TYP IB – ABWEHR VON INFEKTIONEN UND KRANKHEITEN DURCH DAS IMMUNSYSTEM
Der Inhalt des Kapitels in Kürze 143
17.1 Das Immunsystem 144
17.2 Wie werden die verschiedenen weißen Blutkörperchen gebildet? 145
17.3 Was genau geschieht bei Impfungen? 146

18. KINDERWUNSCH UND SCHWANGERSCHAFT
Der Inhalt des Kapitels in Kürze 148
18.1 Werdet ihr eigene Kinder bekommen können? 149
18.2 Die Schwangerschaft 149
18.3 Werden eure Kinder auch die GSD I haben? 151

19. ÜBER ENZYME UND TRANSPORTER
Der Inhalt des Kapitels in Kürze 152

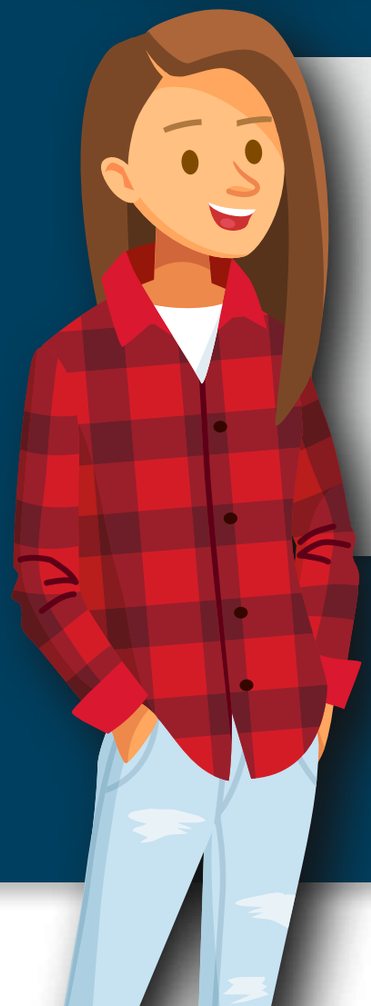
20. BEISPIEL EINES ARZTBRIEFES
Der Inhalt des Kapitels in Kürze 154

21. ÜBERSETZUNGSHILFE FÜR FACHAUSDRÜCKE ZUM BESSEREN VERSTÄNDNIS VON ARZTBRIEFEN 157

QUELLEN- UND BILDNACHWEIS, EMPFOHLENE WEBSITES 160

01

Was ist eine Glykogenose Typ I und warum heißt sie so?



GLYKOGENOSE = MEDIZINISCHER FACHBEGRIFF FÜR GLYKOGENSPEICHERKRANKHEIT

Warum dieser Name?
In der Leber wird mehr Glykogen als üblich gespeichert.

GLYKOGEN-SPEICHER-KRANKHEIT

GLYCOGEN-STORAGE-DISEASE
ABGEKÜRZT: **GSD**

ABBILDUNG 1
Wie kommt es zu den Bezeichnungen Glykogen-speicherkrankheit und GSD?

Die Glykogenose Typ I ist eine Stoffwechselkrankheit mit Beeinträchtigung des Glukosestoffwechsels, genauer des Blutglukose- (= Blutzucker)stoff-wechsels.

Das Wort Glykogenose ist der medizinische Fachbegriff für Glykogenspeicherkrankheit. Es gibt verschiedene Typen der Glykogenose. Jeder Typ hat eine eigene römische Num-mer. In deinem Fall ist es die Glykogenose Typ I. Sie wird häufig nur GSD I genannt. Die Abkürzung GSD bezieht sich auf die englische Bezeichnung »glycogen storage disease« und wird aus den Anfangsbuchstaben der drei englischen Wörter gebildet. Glycogen storage disease ist die wörtliche Übersetzung für Glykogen-speicher-krankheit.

Der Name Glykogenose = Glykogenspeicherkrankheit kommt daher, dass bei dieser Stoffwechselkrankheit die Leber viel mehr Glykogen als üblich speichert – so dass sie, solange nicht mit einer Behandlung begonnen wurde, sehr stark vergrößert ist. Die Krankheit wird auch manchmal nach dem Pathologen von Gierke benannt, der 1929 zum ersten Mal über sie berichtet hat.

Es gibt zwei Typen von GSD I: die GSD Ia und die GSD Ib (die GSD Ib wird im Englischen manchmal auch als GSD I non-a bezeichnet).

Du weißt natürlich, welchen Typ du hast.

02

Alles Wichtige zum Glukosestoffwechsel

2.1 WIE AUS DER NAHRUNG GLUKOSE UND BLUTZUCKER ENTSTEHEN

2.2 WAS GESCHIEHT MIT DEM BLUTZUCKER? ER WIRD REGULIERT

2.3 BEI DIR IST DIE BLUTZUCKERREGULATION BEEINTRÄCHTIGT

2.4 WO GENAU IST BEI DIR DER GLUKOSESTOFFWECHSEL BEEINTRÄCHTIGT UND WIE KANN MAN BEHANDELN?

2.5 BEI DIR SIND NOCH ANDERE STOFFWECHSELSCHRITTE VERÄNDERT

2.6 ZUSAMMENFASSUNG: WO IST BEI DIR DIE BILDUNG VON GLUKOSE UND BLUTZUCKER IN ORDNUNG UND WO IST SIE BLOCKIERT?

2.7 EINE VEREINFACHTE ERKLÄRUNG DES VERÄNDERTEN GLUKOSE-STOFFWECHSELS MIT OFFENEN UND GESCHLOSSENEN TÜREN IN DER LEBER

DER INHALT DES KAPITELS IN KÜRZE

Aus den verschiedenen Kohlenhydraten in der Nahrung muss bei der Verdauung und z.T. durch chemische Umwandlungsreaktionen in der Leber Glukose entstehen. Nur Glukose, die ins Blut aufgenommen wird, kann als Blutglukose (= Blutzucker) an alle Gewebszellen des Körpers die zum Leben erforderliche Energie liefern. Der Blutzuckerspiegel wird normalerweise auf eine Konzentration von 70 bis 115 mg/dl einreguliert. Die Regulation wird durch Hormone gesteuert. Damit nach einer kohlenhydrathaltigen Mahlzeit der Blutzucker nicht zu hoch ansteigt, wird durch Insulin ein Teil des Blutzuckers in der Leber als Glykogen gespeichert. Dafür, dass der Blutzucker während des Verbrauchs durch die Organe zwischen zwei Mahlzeiten nicht zu tief absinkt, sorgen Glukagon und andere gegenregulatorische Hormone. Durch diese wird in erster Linie aus dem gespeicherten Glykogen der Leber wieder Glukose als Blutzucker freigesetzt oder Glukose wird aus Muskeleiweiß und aus im Körper abgelagertem Fett neu gebildet. Diese Vorgänge werden als endogene (= körpereigene) Glukosebildung bezeichnet.

Bei der GSD I ist die endogene Glukosebildung wegen genetischer Veränderungen blockiert und nicht möglich, bei der GSD Ia aufgrund einer Inaktivität des Enzyms Glukose-6-Phosphatase, bei der GSD Ib aufgrund einer Inaktivität des Glukose-6-Phosphat-Transporters. Zu Zeiten zwischen zwei Mahlzeiten, wenn die endogene Glukosebildung stattfinden müsste, kann bei der GSD I keine Glukose gebildet werden und es drohen Unterzuckerungen (Hypoglykämien). Anstatt Glukose entsteht unerwünscht Laktat. Der genaue chemische Ablauf der Bildung von Glukose aus Leberglykogen sowie die Orte der Störung bei der GSD Ia und GSD Ib sind in Abbildungen dargestellt.

Bei der Behandlung geht es darum, durch einen gut überlegten Ernährungsplan die Leber möglichst vollständig aus der Blutzuckerregulation herauszuhalten. Dazu sollte der Blutzucker rund um die Uhr in einem Bereich von 75 bis 100 mg/dl (besser noch zwischen 80 und 100 mg/dl) liegen. Die Aufrechterhaltung eines normal hohen Blutzuckerspiegels wird dann unabhängig von der endogenen Glukosebildung allein durch die Ernährung (also von außen) erreicht.

2.1 WIE AUS DER NAHRUNG GLUKOSE UND BLUTZUCKER ENTSTEHEN

Bei der Glykogenose Typ I ist der Glukosestoffwechsel beeinträchtigt. Dabei liegt das eigentliche Problem in einer gestörten Blutzucker- (=Blutglukose-)regulation. Glukose ist der Fachbegriff für Traubenzucker, der dir ja von den Traubenzuckerplättchen, die du immer als Notration bei dir hast, bekannt ist.

Die Zellen des Körpers benötigen ständig große Mengen an Energie. Als Treibstoff dient hauptsächlich Glukose. Normalerweise sorgt der Körper durch eine sehr genaue Regulation dafür, dass die Glukosekonzentration im Blut, der Blutzuckerspiegel, immer die richtige Höhe hat. Auf keinen Fall darf der Blutzucker zu tief, d. h. nicht in den Bereich einer Unterzuckerung (Hypoglykämie) absinken, damit es nicht zu einem gefährlichen Energiemangel, besonders im Gehirn, kommt. Bei dir funktioniert die Blutzuckerregulation nicht richtig. Grund dafür ist eine erbliche Störung im Glukose-Stoffwechsel.

Dieses Kapitel handelt davon, wie der Körper es schafft, den Blutzuckerspiegel immer auf einer sicheren Höhe zu halten und warum das bei dir nur mit deiner besonderen Ernährung gelingt.

DIE NAHRUNG ENTHÄLT NÄHRSTOFFE

Dir ist sicherlich bekannt, dass dein Körper die drei in den Lebensmitteln enthaltenen Nährstoffe – Kohlenhydrate, Fett und Eiweiß (= Protein) – benötigt, um daraus Energie fürs Leben und Baustoffe für den Aufbau (z.B. für das Wachstum) und für die Erhaltung der Körpersubstanz zu bekommen. Du weißt sicherlich auch, dass dafür zunächst die Verdauung und danach in den Organen viele chemische Reaktionsschritte erforderlich sind und dass alles im Rahmen des Stoffwechsels geschieht.

ALLES BEGINNT MIT DER VERDAUUNG

Der Körper kann Glukose aus den verschiedenen Kohlenhydraten in den Lebensmitteln gewinnen. Schon wenn du feste Nahrung kaust, beginnen im Mund die ersten Schritte der Verdauung der Kohlenhydrate. Durch das Herunterschlucken gelangt die Nahrung über die Speiseröhre in den Magen und in den Darm. Dort geht die Verdauung dann richtig los. Durch die Magensäure und verschiedene Verdauungssäfte werden die einzelnen Nährstoffe – die Kohlenhydrate, das Fett und das Eiweiß – aus dem Nahrungsbrei herausgelöst und sofort weiter in kleinere chemische Einheiten (= Moleküle) zerlegt. Dabei werden die Kohlenhydrate in verschiedene Einfachzucker, nämlich Glukose (= Traubenzucker), Fruktose und Galaktose zerlegt. Fett wird in Fettsäuren zerlegt und Eiweiß in Aminosäuren. Alle diese Moleküle werden aus dem Dünndarm ins Blut aufgenommen. Sie werden zu den verschiedenen Organen transportiert, wo sie dem weiteren Stoffwechsel unterliegen und durch aufeinanderfolgende chemische Reaktionsschritte weiter verwertet werden. Die Vorgänge bei der Verdauung sind in Abbildung 2 dargestellt.

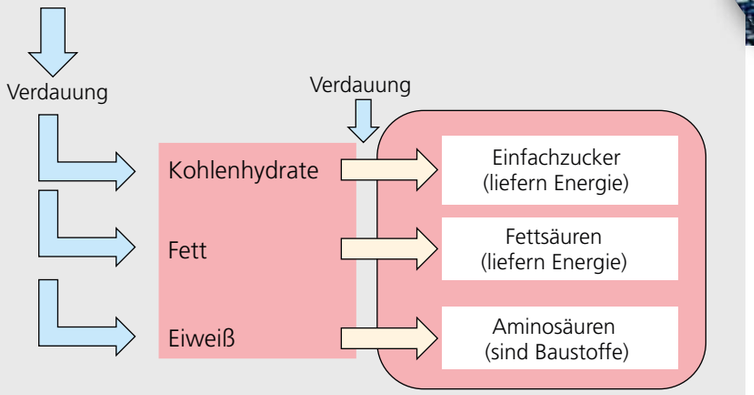


ABBILDUNG 2

Verdauung der drei energie- und baustofflieferndenNährstoffe in der Nahrung

ES GIBT NOCH MEHR NÄHRSTOFFE

Außer den drei energie- und baustofflieferndenNährstoffen – Kohlenhydrate, Fett und Eiweiß – enthält die Nahrung noch weitere Nährstoffe, nämlich Mineralstoffe und Spurenelemente, Vitamine, Ballaststoffe und Wasser. Alle diese haben verschiedene Aufgaben:

- Kohlenhydrate liefern vor allem Energie.
- Fett liefert auch hauptsächlich Energie.
- Eiweiß (= Protein) liefert Baustoffe zum Aufbau und Erhalt der Körpersubstanz.
- Mineralstoffe und Spurenelemente sind Natrium, Kalium, Kalzium und Magnesium sowie Eisen, Selen und Jod. Sie werden z. B. für die Bildung von Knochen (Kalzium), rotem Blutfarbstoff (Eisen) und Schilddrüsenhormonen (Jod) benötigt.
- Vitamine sind unter anderem Bestandteile von Enzymen, welche verschiedene Stoffwechselschritte ermöglichen.
- Ballaststoffe sind nicht-verdauliche Nahrungsbestandteile, z. B. Pflanzenfasern. Sie sind besonders wichtig für die Darmtätigkeit.
- Wasser ist wichtig für die Temperaturregulation und als Transportmittel für viele Stoffe.

UND JETZT ZU DEN KOHLENHYDRATEN!

Bei den Erklärungen zur Glykogenose brauchen wir uns nicht weiter um Fett und Eiweiß zu kümmern, sondern nur um die Kohlenhydrate.

Bei der Verdauung der Kohlenhydrate entstehen immer die Einfachzucker Glukose, Fruktose und Galaktose. Aber nur Glukose kann im Köper überallhin und für alle Gewebe Energie liefern. Dazu wird Glukose, die im Darm aus den Kohlenhydraten der Nahrung herausgeholt wird, ins Blut aufgenommen und als Blutzucker (Blutglukose) im Blutkreislauf verteilt. Mit Fruktose und Galaktose läuft es nicht so einfach! Beide müssen erst mit dem Blut zur Leber transportiert werden, wo sie dann in Glukose umgewandelt werden. Erst danach können sie als Glukose, als Blutzucker, überallhin Energie liefern.

Durch die Verdauung und den Stoffwechsel der Kohlenhydrate entsteht letzten Endes Glukose. Diese gelangt ins Blut und wird so zu Blutglukose = Blutzucker. Es ist der Blutzucker, der die in den Kohlenhydraten steckende Energie an die verschiedenen Organe liefert.

WIE WERDEN DIE KOHLENHYDRATE IN DER NAHRUNG GENAU VERDAUT?

› Stell dir vor, du isst eine Scheibe Brot mit Margarine. Was wird daraus bei der Verdauung?

Das Brot enthält vor allem Kohlenhydrate in Form von Stärke und etwas Eiweiß, die Margarine besteht aus Fett und Wasser. Die Stärke ist ein sehr großes Kohlenhydrat. Sie wird auch als Vielfachzucker bezeichnet. Sie besteht nämlich aus weit mehr als 1000 Glukosebausteinen. Wie sie genau aussieht, wird in dem Kapitel »Kohlenhydratkunde« beschrieben. Vorwiegend im Dünndarm wird die Stärke mit Hilfe von Verdauungssäften zu Glukose aufgespalten. Die Glukose wird dann durch die Darmwand ins Blut aufgenommen.

Aus der Stärke im Brot wird also Blutzucker. Dieser kann direkt an alle Organe – besonders auch an das Gehirn – Energie liefern.

› Wenn du dir jetzt vorstellst, ein Stück Apfelkuchen mit Sahne zu essen, was wird daraus?

Im Apfelkuchen sind außer der sehr großen Stärke noch andere kleine Kohlenhydrate enthalten – nämlich Kristall- oder Haushaltszucker (= Saccharose). Das ist ein Zweifachzucker, der zum Süßen des Kuchenteigs genommen wurde. Außerdem sind der Einfachzucker Fruchtzucker (= Fruktose) in den Äpfeln und der Zweifachzucker Milchzucker (= Laktose) in der Sahne enthalten. Bei der Verdauung im Dünndarm wird wieder die Stärke in Glukose zerlegt. Die Zweifachzucker werden in ihre Einfachzucker zerlegt – der Kristallzucker/Haushaltszucker (= Saccharose) in Glukose und Fruktose und der Milchzucker (= Laktose) in Glukose und Galaktose. Die Fruktose aus den Äpfeln muss nicht weiter zerlegt werden – sie ist schon ein Einfachzucker. Alle diese bei der Verdauung entstehenden Einfachzucker – Glukose, Fruktose und Galaktose – werden ins Blut aufgenommen. Während Glukose als Blutzucker direkt an die Organe Energie liefern kann, müssen Fruktose und Galaktose erst in der Leber zu Glukose umgebaut werden. Erst dann können auch sie als Blutzucker überallhin Energie liefern.

Was genau mit den Kohlenhydraten in Brot und Apfelkuchen geschieht, ist in Abbildung 3 zusammengefasst.

Was geschieht mit den Kohlenhydraten in Brot und Apfelkuchen bei der Verdauung?

Brotscheibe mit Margarine

Apfelkuchen mit Sahne

An Kohlenhydraten sind enthalten:	Bei der Verdauung entstehen die Einfachzucker:
Stärke	Glukose
Stärke	Glukose
Kristallzucker (= Saccharose)	Glukose und Fruktose
Fruchtzucker (= Fruktose)	Fruktose
Milchzucker (= Laktose)	Glukose und Galaktose

Die Einfachzucker werden ins Blut aufgenommen

ABBILDUNG 3

Was geschieht mit den Kohlenhydraten, die in einer Scheibe Brot mit Margarine oder in einem Stück Apfelkuchen mit Sahne enthalten sind?

An dieser Stelle passt es gut, darauf hinzuweisen, dass die Umwandlung von Fruktose und Galaktose zu Glukose bei dir nicht funktioniert. Deshalb enthält deine Diät ja auch nichts Süßes, nur sehr wenig Obst und Gemüse und keine Kuhmilch und auch nur ganz besondere Milchprodukte (z. B. reifen Schnittkäse), denn aus allen diesen Nahrungsmitteln entstehen bei der Verdauung außer Glukose auch Fruktose oder Galaktose.

Abbildung 4 fasst zusammen, welche Einfachzucker bei der Verdauung der in den verschiedenen Lebensmitteln enthaltenen Kohlenhydrate entstehen.

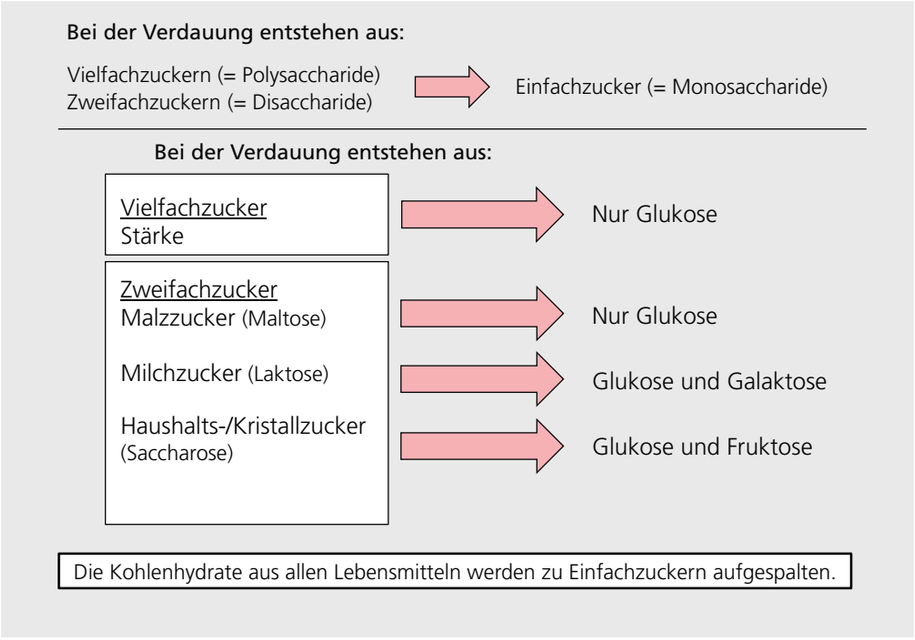


ABBILDUNG 4 Welche Einfachzucker entstehen bei der Verdauung der in den Lebensmitteln enthaltenen Kohlenhydrate? In der Abbildung sind für die verschiedenen Kohlenhydrate in der Nahrung sowohl die allgemeinen Bezeichnungen als auch die Fachbegriffe aufgeführt.

Hier ein Hinweis:
In den Kapiteln »Die richtige Ernährung« und »Kohlenhydratkunde« werden die verschiedenen Kohlenhydrate genauer erläutert. Dadurch kannst du noch besser die Empfehlungen für deine Diät-Behandlung verstehen.

2. 2 WAS GESCHIEHT MIT DEM BLUTZUCKER? – ER WIRD REGULIERT

Im Blut ist immer eine bestimmte Menge an Glukose (= Blutzucker) vorhanden. Normalerweise liegt die Blutzuckerkonzentration in einem Bereich von 70 bis 115 mg/dl. Verschiedene Hormone sorgen dafür, dass der Blutzucker nicht zu hoch ansteigt oder zu tief absinkt.

Das geschieht folgendermaßen:
Die Menschen essen zu den Mahlzeiten mehr als sie gerade brauchen. Die Glukose aus den Kohlenhydraten der Nahrung lässt den Blutzucker nach dem Essen immer ansteigen. Damit der Blutzucker nicht zu hoch ansteigt, wird das Hormon Insulin aus der Bauchspeicheldrüse (= Pankreas) in das Blut abgegeben. Dadurch wird der Blutzuckerspiegel gesenkt. Insulin sorgt dafür, dass die Glukose aus dem Blut schnell in die Zellen verschiedener Organe gelangt, wo sie als »Betriebsstoff« verbraucht wird. Ein großer Teil des Blutzuckers, gewissermaßen der überschüssige Blutzucker, gelangt aber auch in die Zellen der Leber, wo er als Glykogen gespeichert wird. Glykogen ist ein großes verzweigtes Kohlenhydratgebilde, an das Glukose angelagert und wieder abgespalten werden kann. Es ist so etwas wie unser »Speicherkohlenhydrat«.

Etwa eineinhalb bis zwei Stunden nach einer Mahlzeit, wenn ein Teil des Blutzuckers durch die verschiedenen Organe verbraucht wurde und es noch keinen Glukose-Nachschub durch eine neue Mahlzeit gibt, wird die Abgabe von Insulin aus der Bauchspeicheldrüse beendet und stattdessen wird das Hormon Glukagon – ebenfalls aus der Bauchspeicheldrüse – ins Blut abgegeben. Glukagon hat die genau entgegengesetzte Wirkung von Insulin. Es sorgt dafür, dass schnell die Freisetzung von Glukose zurück aus dem Leberglykogen in Gang kommt und dass der Blutzucker dadurch wieder ansteigt, auf alle Fälle aber nicht weiter absinkt. Glukose kann also aus dem »Speicherkohlenhydrat« Glykogen wieder ins Blut abgegeben werden.

Diese Blutzuckerregulation sorgt dafür, dass der Blutzucker niemals zu hoch ansteigt und niemals zu tief absinkt, sodass gefährliche Unterzuckerungen (Hypoglykämien) vermieden werden. Überschüssiger Blutzucker nach einer Mahlzeit wird in der Leber als Glykogen gespeichert. In der Zeit bis zur nächsten Mahlzeit, die manchmal, besonders nachts, ziemlich lang sein kann, wird Glukose aus Glykogen kontinuierlich wieder ins Blut abgegeben.

Zwei Hormone der Bauchspeicheldrüse (Pankreas) sorgen dafür, dass der Blutzucker in einem Bereich von 70 bis 115 mg/dl liegt.

Insulin senkt den höheren Blutzucker nach einer Mahlzeit, Glukagon hebt einen tiefen Blutzucker zwischen zwei Mahlzeiten an.

Das geschieht durch Anlagerung (Einfluss von Insulin) von Glukose an Glykogen und Abspaltung (Einfluss von Glukagon) von Glukose von Glykogen in der Leber

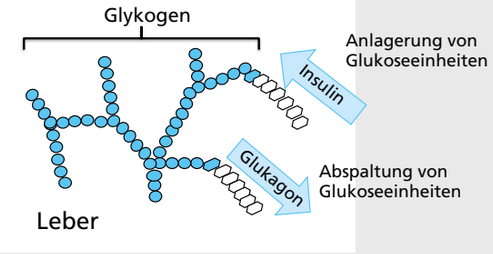


ABBILDUNG 5 Speicherung von Glukose an und Freisetzung von Glukose aus Leberglykogen. Glykogen ist ein großes verzweigtes Kohlenhydratgebilde aus vielen Glukoseeinheiten (Glukosemolekülen). Nach einer Mahlzeit werden Glukoseeinheiten aus dem Blut unter dem Einfluss von Insulin an die Enden des Glykogens angelagert und nach etwa eineinhalb bis zwei Stunden nach einer Mahlzeit wird Glukose unter dem Einfluss von Glukagon kontinuierlich wieder abgespalten und wird so zu Blutzucker.

Wie genau Glukose gespeichert und aus Glykogen wieder freigesetzt wird, zeigt die Abbildung 5.

In Abbildung 6 ist das noch einmal kurz gefasst dargestellt.

Insulin und Glukagon regulieren den Blutzucker.
Wann und wie wirken sie?

Während und nach einer Mahlzeit wirkt Insulin	**Insulin** senkt den (zu hohen) Blutzucker. **Es verschiebt Glukose aus dem Blut in das Glykogen der Leber.**
Zwischen den Mahlzeiten wirkt Glukagon	**Glukagon** hebt den (zu tiefen) Blutzucker an. **Es holt Glukose aus dem Leberglykogen zurück in das Blut.**

ABBILDUNG 6 Mit Hilfe von Insulin und Glukagon wird der Blutzucker reguliert.

2.3 BEI DIR IST DIE BLUTZUCKERREGULATION BEEINTRÄCHTIGT

› Zunächst siehst du die normale Blutzuckerregulation bei einem Menschen ohne GSD I.

Normalerweise wird der Blutzucker so reguliert, dass er nach einer Mahlzeit nicht lange zu hoch (über 115 mg/dl) ansteigt und zwischen den Mahlzeiten nicht gefährlich tief (unter 70 mg/dl) absinkt. Abbildung 7 zeigt das Blutzuckerprofil bei einem stoffwechselgesunden Menschen.

Die Blutzuckerregulation erfolgt besonders mit Hilfe von Glykogen in der Leber. Der Körper kann auch aus seiner Muskulatur und seinem Fettgewebe Glukose bilden. Das dauert aber länger als die rasche Freisetzung von Glukose aus Leberglykogen. Um Glukose aus der Muskulatur und dem Fettgewebe zu bilden, sind außer Glukagon noch andere sog. gegenregulatorische Hormone notwendig. Die Bildung von Glukose aus Leberglykogen, aus Muskeleiweiß oder Fett wird, weil sie ja nicht aus der Nahrung (von außerhalb des Körpers) erfolgt, als körpereigene (endogene) Glukosebildung bezeichnet. Wenn der Blutzucker aus dem Leberglykogen gebildet wird, nennt man das Glykogenolyse (was soviel heißt wie Auflösung von Glykogen). Wenn der Blutzucker aus dem Muskeleiweiß oder dem im Fettgewebe gespeicherten Fett gebildet wird, nennt man das Glukoneogenese (was so viel heißt wie Glukoseneubildung).

Blutzuckerprofil bei einem Menschen ohne GSD I
(4 Mahlzeiten am Tag)

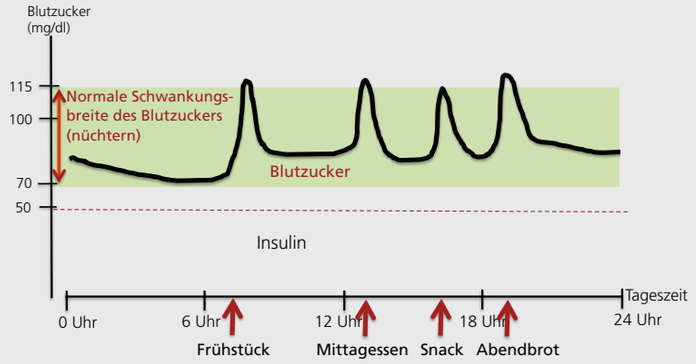


ABBILDUNG 7 Normale Blutzuckerregulation bei einem Menschen ohne Stoffwechselstörung. Der Blutzuckerspiegel wird tagsüber und nachts immer in einem Bereich von 70 bis 115 mg/dl reguliert, ganz egal ob man etwas isst.

› Und hier siehst du die beeinträchtigte Blutzuckerregulation bei einem Menschen mit GSD I.

Den Grund für den veränderten Glukosestoffwechsel kennst du längst: Dein Körper kann aus Leberglykogen (und übrigens auch aus der Muskulatur und dem Fettgewebe) keinen Blutzucker bilden. Deshalb sinkt in Zeiten, wenn du nichts isst, und ganz besonders während der langen Essenspause nachts der Blutzuckerspiegel zu tief ab (unter 70 mg/dl) und es können schwere Unterzuckerungen (unter 50 mg/dl) auftreten. Du weißt, was du dagegen tun musst: Du musst tagsüber öfter essen als Menschen ohne Glykogenose und nachts entweder durch eine Magentropfinfusion von Maltodextrin oder durch Einnahme von ungekochter Stärke oder Glycosade dafür sorgen, dass der Blutzucker, wenn du schläfst, nicht zu tief absinkt und du keine Hypoglykämie bekommst. Abbildung 8 zeigt das Blutzuckerprofil bei einem Menschen mit GSD I.

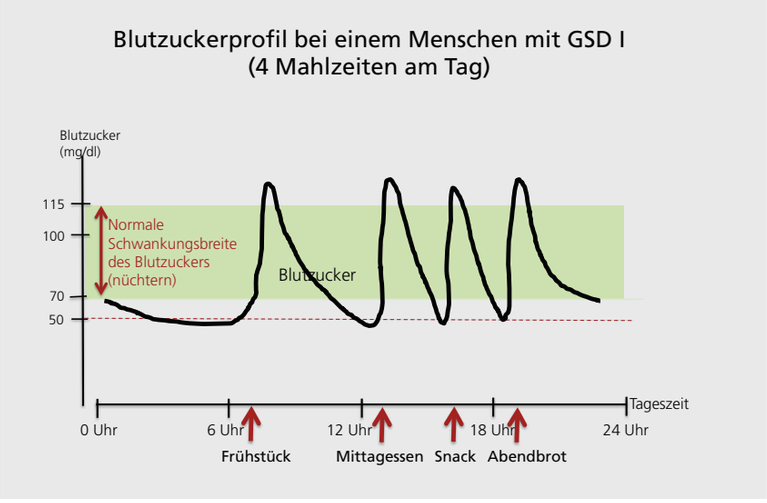


ABBILDUNG 8
Beeinträchtigte Blutzuckerregulation bei einem Menschen mit GSD I. Bei längeren Essenspausen (besonders nachts) sinkt der Blutzucker unter 70 mg/dl und es können gefährliche Hypoglykämien vorkommen.

Anhand der Abbildungen 7 und 8 kannst du gut vergleichen, wie sich der Blutzucker bei dir von jemanden ohne Glykogenose unterscheidet, wenn du tagsüber nicht besonders auf das Essen und auch nachts nicht auf die Einnahme von Kohlenhydraten achten würdest: Der Blutzucker würde unter 70 mg/dl absinken und während einer langen Essenspause nachts können Hypoglykämien (Blutzucker unter 50 mg/dl) auftreten.

2.4 WO GENAU IST BEI DIR DER GLUKOSESTOFFWECHSEL BEEINTRÄCHTIGT UND WIE KANN MAN BEHANDELN?

› Warum kann dein Körper aus Leberglykogen keinen Blutzucker bilden – Was läuft bei dir anders?

Die Bildung von Glukose aus Leberglykogen verläuft über mehrere chemische Stoffwechselschritte. Von denen ist bei dir einer blockiert, sodass letztlich aus Leberglykogen keine Glukose und damit auch kein Blutzucker entstehen kann. Um genau zu zeigen, wo das Problem liegt, müssen wir die Biochemie zu Hilfe nehmen. Am besten gehen wir den ganzen biochemischen Weg vom Leberglykogen zum Blutzucker durch und zwar zunächst bei einem Menschen ohne Glykogenose.

Du weißt, dass bei sinkendem Blutzucker unter dem Einfluß von Glukagon Glukosemoleküle vom Leberglykogen abgespalten werden. Wenn das geschieht, hängt sich sofort an jedes Glukosemolekül ein Phosphatmolekül (abgekürzt: P) an und es entsteht eine chemische Glukose-Phosphat-Verbindung. Diese Glukose-Phosphat-Verbindung muss unbedingt gebildet werden, damit Glukose innnerhalb der Leberzellen transportiert und verarbeitet werden kann. Damit aber gewissermaßen auf der anderen Seite der Leberzelle Blutzucker entstehen kann, muss jedes Glukosemolekül wieder von seinem Phosphatmolekül befreit werden – es muss also, um ins Blut zu gelangen, zu »freier Glukose« werden. Das geschieht im sogenannten »Endoplasmatischen Retikulum« (= ER), einem abgegrenzten Bereich der Leberzelle. In diesen Bereich muss Glukosephosphat transportiert werden. Dazu ist ein spezielles Transportprotein – der Glukose-6-Phosphat-Transporter - notwendig. In dem Endoplasmatischen Retikulum kann dann Glukosephosphat durch ein Enzym – die Glukose-6-Phosphatase – gespalten werden in freie Glukose und Phosphat. Die freie Glukose kann jetzt die Leberzelle verlassen und ins Blut gelangen und wird dort zu Blutzucker. Nach diesem komplizierten Weg sind wir am Ziel! Alle diese Schritte kannst du genau in der Abbildung 9 verfolgen.

Mensch ohne GSD I:
Die Bildung von Blutzucker aus Leberglykogen ist möglich

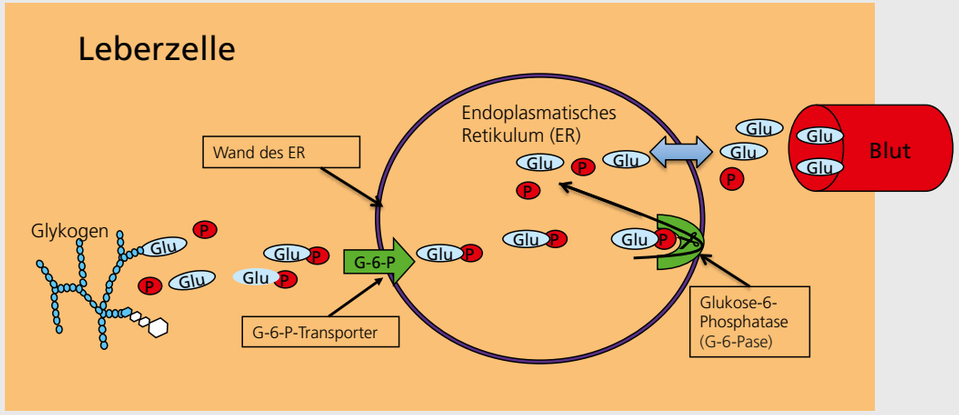


ABBILDUNG 9 Bei einem Menschen ohne GSD I ist die Bildung von Blutzucker aus Leberglykogen möglich. Hier kannst du sehen, dass der Transport von Glukosephosphat (Glu-P) mit dem (grün gefärbten = funktionierenden) Glukose-6-Phosphat-Transporter in das Endoplasmatische Retikulum (ER) normal verläuft und dass im Endoplasmatischen Retikulum Glukose-Phosphat durch das normal arbeitende (grün gefärbte = funktionierende) Enzym Glukose-6-Phosphatase in freie Glukose und Phosphat (Glu und P) gespalten werden kann. Es kann also ganz normal »freie Glukose« (Glu) entstehen, die als Blutzucker in das Blut gelangt.

JETZT ZU DEM STOFFWECHSELSCHRITT, DER BEI DIR ANDERS LÄUFT !

Um es gleich zu sagen: Bei dir ist die Spaltung von Glukose-6-Phosphat in »freie Glukose« nicht möglich, entweder weil Glukosephosphat nicht durch die Wand des Endoplasmatischen Retikulums transportiert werden kann (nämlich wenn du eine GSD Ib hast) oder das Enzym Glukose-6-Phosphatase nicht richtig arbeitet (nämlich wenn du eine GSD Ia hast). Die beiden möglichen Beeinträchtigungen der Blutzuckerbildung zeigt dir die Abbildung 10.

AUCH DAS IST SEHR WICHTIG: ANSTATT BLUTZUCKER BILDET DIE LEBER LAKTAT.

Wenn, wie bei dir die Spaltung von Glukosephosphat in freie Glukose und Phosphat blockiert ist, sucht die Leber einen Ausweg: Sie bildet stattdessen Laktat (= Milchsäure). Das Laktat gelangt ins Blut. Dadurch wird die Laktatkonzentration im Blut erhöht und das Blut wird »sauer«. Das ist für deinen Körper eine ungünstige Situation. Diesen Ausweg über eine vermehrte Laktatbildung kannst du in der Abbildung 11 sehen.

Mensch mit GSD I:
Die Bildung von Blutzucker aus Leberglykogen ist nicht möglich

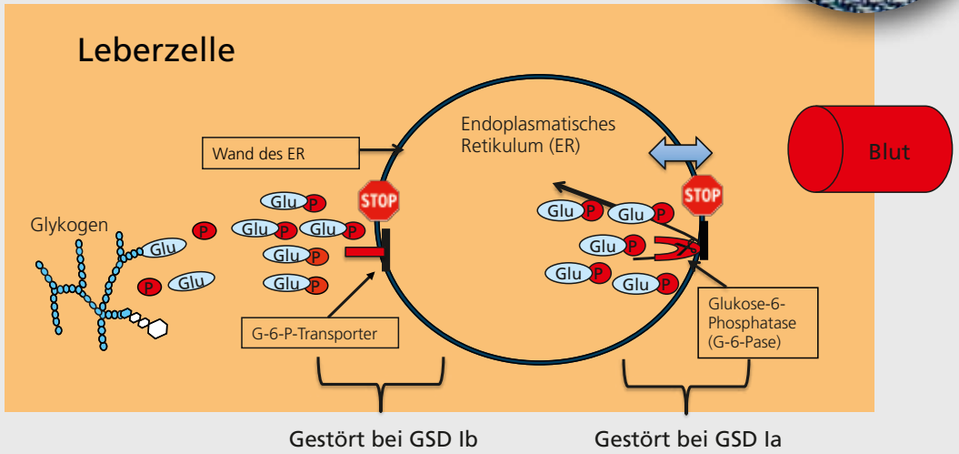


ABBILDUNG 10 Bei einem Menschen mit GSD I ist die Bildung von Blutzucker aus Leberglykogen nicht möglich. Du siehst, dass entweder der Transport von Glukosephosphat (Glu-P) mit dem (dünnen, rot gefärbten) nicht-funktionierenden Glukose-6-Phosphat-Transporter in das Endoplasmatische Retikulum (ER) blockiert ist (bei GSD Ib) oder Glukosephosphat nach einem funktionierenden Transport in das Endoplasmatische Retikulum nicht durch das (deformierte, rot gefärbte) nicht-funktionierende Enzym Glukose-6-Phosphatase in Glu und P gespalten werden kann (bei der GSD Ia). In beiden Fällen kann also aus Leberglykogen keine »freie Glukose« (Glu) entstehen und somit kein Blutzucker.

GSD I: Bei blockierter Spaltung von Glukosephosphat (Glu-P) besteht der Ausweg über eine vermehrte Bildung von Laktat

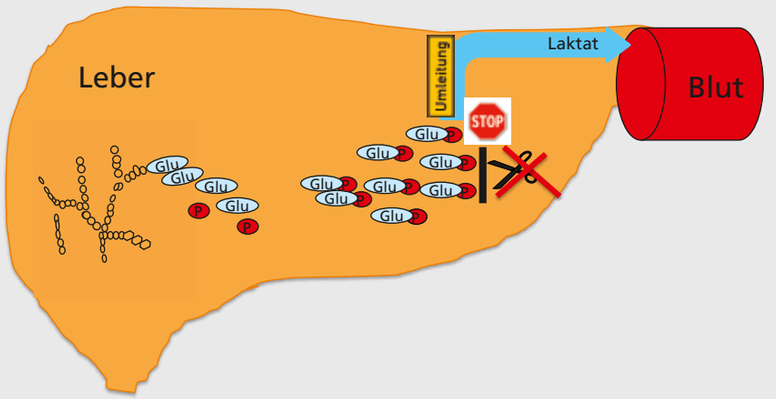


ABBILDUNG 11 Bei einer blockierten Glukosephosphatspaltung (angezeigt mit der durchgestrichenen Schere) wird Glukosephosphat (Glu-P) in der Leber in Laktat umgewandelt. Laktat gelangt ins Blut.

Bei der GSD I gilt also:
Beim Glykogenabbau entsteht anstelle von Blutzucker Laktat. Wenn der Blutzucker niedrig ist, z. B. unterhalb von 75 mg/dl, wird der Glykogenabbau in der Leber aktiviert und es entsteht vermehrt Laktat mit Säuerung des Blutes (= Hyperlaktatämie).

Jetzt sind wir an dem Punkt, an dem wir die Notwendigkeit für deine Diät gut erklären können.

Bei deiner Behandlung geht es darum, durch einen gut überlegten Ernährungsplan die Leber möglichst vollständig aus der Blutzuckerregulation herauszuhalten. Dazu sollte der Blutzucker möglichst immer in einem Bereich von 75 bis 100 mg/dl liegen. Auf diesem Niveau kann der Blutzuckerspiegel unabhängig von der Freisetzung von Glukose aus dem Leberglykogen allein durch die richtige Ernährung aufrechterhalten werden. Der besondere Ernährungsplan sieht vor: mehr Mahlzeiten als üblich, jeweils mit einer nicht zu großen Kohlenhydratmenge.

HIER IST DIE ERKLÄRUNG DAFÜR:

Bei nicht zu großen Kohlenhydratmengen steigt der Blutzucker nach jeder Mahlzeit nicht zu hoch an und der Reiz zur Ausschüttung von Insulin bleibt aus. Deshalb wird praktisch kein Blutzucker als Leberglykogen gespeichert. Dies ist auch der Grund dafür, dass deine Ernährung vor allem komplexe Kohlenhydrate, also Kohlenhydrate, die nur sehr langsam im Darm gespalten werden, enthalten soll. Auf diese Weise gelangt die Glukose aus der in der Mahlzeit enthaltenen Stärke langsam und kontinuierlich ins Blut. Hierdurch kommt es zu einer sehr viel geringeren Insulinausschüttung, als wenn du bei einer Mahlzeit viel Einfachzucker, z. B. Traubenzucker oder auch Maltodextrin zu dir nimmst. Traubenzucker oder Maltodextrin würden zu einem raschen und hohen Anstieg des Blutzuckerspiegels führen und somit auch von Insulin. Solange der Blutzucker zwischen den Mahlzeiten nicht unter 75 – 80 mg/dl sinkt, braucht kein Blutzucker aus Leberglykogen gebildet zu werden und es ensteht auch kein Laktat.

› Genau nach diesem Prinzip behandelst du dich. Tagsüber musst du im Gegensatz zu Menschen ohne Glykogenose öfter und sehr genau überlegt essen und nachts musst du entweder durch eine Magentropfinfusion von Maltodextrin oder durch Einnahme von ungekochter Stärke oder Glycosade dafür sorgen, dass der Blutzucker im guten Bereich von 75 bis 100mg/dl liegt und möglichst zu keiner Zeit höher ansteigt oder tiefer abfällt.

HIER EIN HINWEIS, DER DICH INTERESSIEREN DÜRFTE:

Sicherlich kennst du (z. B. von den Jahrestreffen der Selbsthilfegruppe Glykogenose) Jugendliche mit einer anderen Form der Glykogenose, etwa mit einer GSD Typ 0, III, VI oder IX, welche auch von manchen Spezialisten zu einer Gruppe »ketotischer Glykogenosen« zusammengefasst werden. Wahrscheinlich hast du gehört, dass auch sie zu Unterzuckerungen neigen. Die Gefahr der Unterzuckerung ist bei ihnen aber geringer als bei dir mit einer GSD I. Warum ist das so? Auf Seite 23 wurde darauf hingewiesen, dass zu Zeiten, wenn du nichts isst, dein Körper weder aus Leberglykogen noch aus Muskeleiweiß und Fett Glukose bilden kann. Bei dir sind also beide Wege der körpereigenen (= endogenen) Glukosebildung, die Glykogenolyse (aus Leberglykogen) und die Glukoneogenese (aus Muskeleiweiß und Fett) blockiert. Bei Jugendlichen mit GSD Typ 0, III, VI oder IX ist aber nur die Glukosebildung aus Leberglykogen gestört, und zwar bei jedem Typ an einer anderen Stelle. Demgegenüber kann bei ihnen die Glukosebildung aus Muskeleiweiß und Fett normal ablaufen. Es ist also nur ein Teil der endogenen Glukosebildung blockiert und die betroffenen Jugendlichen können den Blutzucker nachts außer mit Stärke oder Glycosade auch mit eiweißreicher Ernährung stabilisieren.

2.5 BEI DIR SIND NOCH ANDERE STOFFWECHSELSCHRITTE VERÄNDERT

Wenn wir schon einmal bei der Biochemie sind, dann sollten wir darüber sprechen, dass auch andere für dich wichtige Stoffwechselwege blockiert sind: Nämlich die Umwandlung von Galaktose und Fruktose in Glukose. Dass es da Probleme gibt, weißt du schon lange, weil du vorsichtig sein musst mit dem Verzehren von Süßem, von Kuhmilch und Milchprodukten und von Obst und Gemüse. Und du weißt auch, dass der Grund dafür Kristallzucker, Milchzucker oder Fruktose sind, welche in solchen Nahrungsmitteln in relativ großen Mengen enthalten sind.

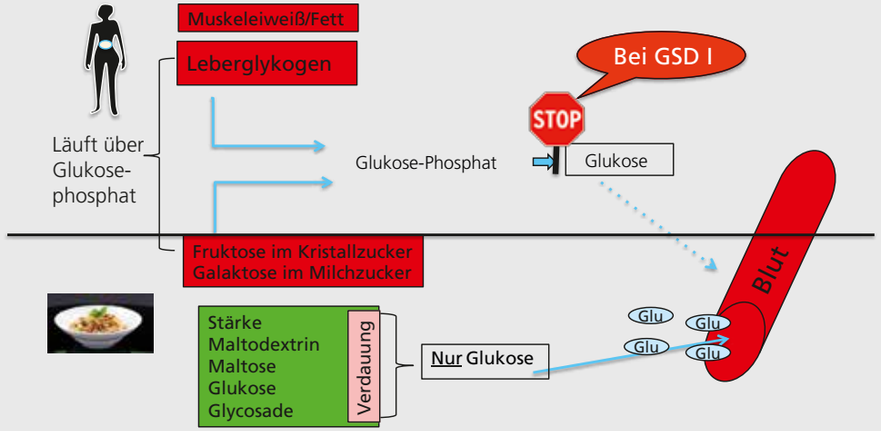
› **Zur Erinnerung:** Bei der Verdauung werden die verschiedenen Kohlenhydrate in der Nahrung in Einfachzucker zerlegt. Aus den Kohlenhydraten, die nur aus Glukoseeinheiten bestehen – das sind Stärke, Glycosade, Maltodextrin und Traubenzuckerplättchen – entsteht bei der Verdauung im Darm nur Glukose. Glukose steht direkt als Blutzucker zur Verfügung. Aus Nahrungsmitteln, welche die Kohlenhydrate Haushaltszucker, Fruktose oder Milchzucker enthalten, werden bei der Verdauung im Darm Glukose und Fruktose bzw. Glukose und Galaktose herausgelöst. Während der Glukoseanteil direkt als Blutzucker zur Verfügung steht, müssen Fruktose und Galaktose erst noch in der Leber in Glukose umgewandelt werden. Diese Umwandlung verläuft über Glukosephosphat und dessen Spaltung in »freie Glukose«. Das bedeutet: Wie auch bei der Bildung von Blutzucker aus Leberglykogen sind für diesen »Zuckerumbau« sowohl der Glukose-6-Phosphat-Transporter als auch die Glukose-6-Phosphatase erforderlich, die ja bei der GSD Ib bzw. GSD Ia nicht richtig arbeiten. Letzlich kann die Leber eines Menschen mit GSD I Fruktose und Galaktose nicht in Glukose umwandeln. Stattdessen entsteht auch hier unerwünscht Laktat. Das ist also der Grund dafür, dass du Nahrunsgmittel, welche Haushaltszucker, Fruktose oder Milchzucker enthalten, nur in sehr begrenzten Mengen essen und trinken solltest.

2.6 ZUSAMMENFASSUNG: WO IST BEI DIR DIE BILDUNG VON GLUKOSE UND BLUTZUCKER IN ORDNUNG UND WO IST SIE BLOCKIERT?

In der Abbildung 12 kannst du noch einmal sehen, wo bei dir überall die Bildung von Glukose und Blutzucker in Ordnung ist und wo sie blockiert ist.

Im oberen Teil der Abbildung siehst du, dass, wenn das Ausgangsmaterial für die Glukosebildung bei dir im Körper liegt, es sich also um die körpereigene (= endogene) Glukosebildung handelt, (die ja zwischen zwei Mahlzeiten wichtig ist), die Glukosebildung blockiert ist. Als Ausgangsmaterial dient dabei in erster Linie Leberglykogen, es können aber auch Muskeleiweiß und Fettgewebe sein.

Im unteren Teil der Abbildung stammt das Ausgangsmaterial für die Glukosebildung aus der Nahrung – nämlich aus den verschiedenen Kohlenhydraten in einer Mahlzeit. Du siehst, dass deine Leber aus Fruktose (enthalten in Kristallzucker/Haushaltszucker in gesüßten Speisen) und Galaktose (enthalten in Milch und Milchprodukten) keine Glukose bilden kann. Deshalb sind entsprechende Lebensmittel für dich ungeeignet. Für deine Ernährung sind nur solche Kohlenhydrate geeignet, aus denen bei der Verdauung im Darm



Wo ist die Blutzuckerbildung blockiert (Ausgangsmaterial rot hinterlegt) und wo nicht (Ausgangsmaterial grün hinterlegt)? **ABBILDUNG 12**

ausschließlich Glukose entsteht. Das sind Stärke und Glycosade, Maltodextrin, Malzzucker und reine Glukose (in Traubenzuckerplättchen). Die bei der Verdauung enstehende Glukose wird ins Blut aufgenommen und steht direkt als Blutzucker zur Verfügung.

Das Problem bei der GSD I ist, dass die Leber keine Glukose und damit keinen Blutzucker bilden kann! Von den Kohlenhydraten aus der Nahrung sind nur solche für deine Ernährung geeignet, aus denen bei der Verdauung im Darm ausschließlich Glukose entsteht – das sind Stärke, Glycosade, Maltodextrin, Malzzucker (Maltose) und Glukose (z. B. in Traubenzuckerplättchen). Die Glukose kann dann direkt ins Blut aufgenommen und als Blutzucker an die verschiedenen Organe geliefert werden.

2.7 EINE VEREINFACHTE ERKLÄRUNG DES VERÄNDERTEN GLUKOSESTOFFWECHSELS MIT OFFENEN UND GESCHLOSSENEN TÜREN IN DER LEBER

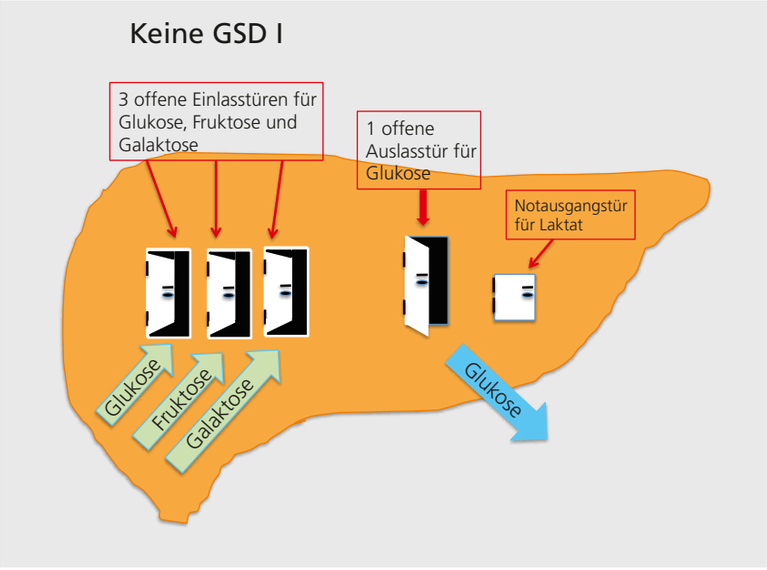


ABBILDUNG 13 Darstellung des intakten Glukosestoffwechsels in der Leber mit offenen und geschlossenen Türen. Bei Menschen ohne GSD I können die drei Einfachzucker Glukose (nach vorübergehender Speicherung als Glykogen), Fruktose und Galaktose in Glukose umgewandelt werden. Der gebildeten Glukose steht die Auslasstür offen, so dass sie die Leber in Form von Blutzucker verlassen kann. Ein Notausgang für Laktat wird nicht benötigt und kann folglich geschossen bleiben, weil unter den Bedingungen des ungestörten Glukosestoffwechsls in der Leber kein Laktat entsteht.

In den Abbildungen 13 und 14 wird der veränderte Glukosetoffwechsel mithilfe von Türen in der Leber erklärt: Durch drei offene Türen, jeweils eine für Glukose, Fruktose und Galaktose können diese drei Einfachzucker aus dem Blut in die Leber hineingelangen. In der Leber soll die Glukose nach vorübergehender Speicherung als Glykogen wieder in Glukose umgewandelt werden und die Fruktose und Galaktose sollen in Glukose umgewandelt werden. Bei einem Menschen ohne GSD I kann die entstehende Glukose die Leber durch die für Glukose reservierte Tür verlassen: diese ist offen. Es besteht auch noch eine Notausgangstür für Laktat, die aber nicht gebraucht wird.

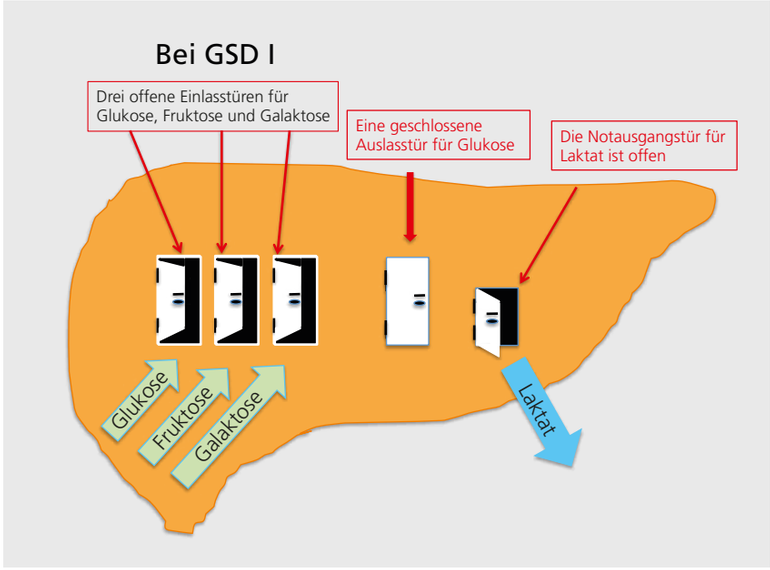


ABBILDUNG 14 Darstellung des bei GSD I gestörten Glukosestoffwechsels in der Leber mit offenen und geschlossenen Türen. Bei Menschen mit GSD I können die drei Einfachzucker Glukose (nach vorübergehender Speicherung als Glykogen), Fruktose und Galaktose nicht in Glukose umgewandelt werden. Da keine Glukose entsteht, bleibt die Auslasstür für Glukose geschlossen. Demgegenüber wird ein Notausgang für Laktat geöffnet, durch den das anstelle von Glukose vermehrt gebildete Laktat ins Blut gelangt.

Bei einem Menschen mit GSD I ist die für Glukose reservierte Auslasstür verschlossen, so dass die Glukose die Leber nicht verlassen kann. Stattdessen öffnet sich die Notausgangstür für Laktat. Anstelle von Glukose verlässt also Laktat die Leber und führt zu einer Übersäuerung des Blutes.

03

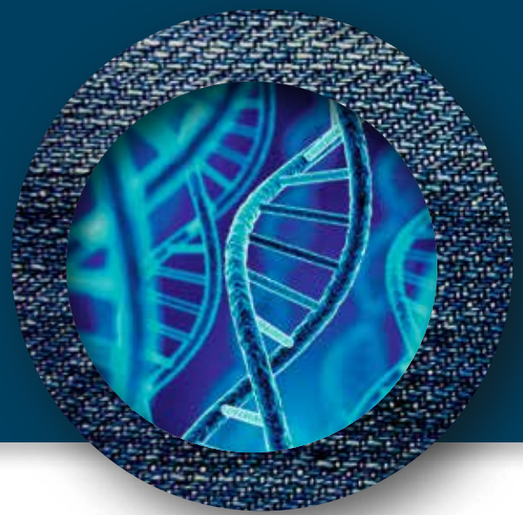
Die Glykogenose ist erblich

3.1 WESHALB FUNKTIONIERT BEI DIR DIE SPALTUNG VON GLUKOSE-6-PHOSPHAT NICHT?

3.2 EINE BESCHREIBUNG DER WICHTIGSTEN BEGRIFFE DER GENETIK

3.3 DIE GSD I WIRD AUF AUTOSOMAL-REZESSIVE WEISE VERERBT – HIER IST DIE ERKLÄRUNG

3.4 DIE VERERBUNG DER GSD I WIRD HIER ANHAND VON STAMMBÄUMEN ERKLÄRT



DER INHALT DES KAPITELS IN KÜRZE

Bei der GSD Ia funktioniert das Enzym Glukose-6-Phosphatase nicht richtig, bei der GSD Ib ist es der Glukose-6-Phosphat Transporter. Beides sind Proteine, die der Körper für ein richtiges Funktionieren braucht. Wie alle Proteine müssen auch diese beiden im Körper während des ganzen Lebens immer wieder hergestellt werden und zwar nach einem bestimmten Bauplan der jeweils in einem bestimmten Gen festgelegt ist. Das jeweilige Gen ist bei jedem Menschen doppelt vorhanden. Man sagt auch: der Mensch hat zwei Allele eines bestimmten Gens. Ein Allel stammt vom Vater und das andere von der Mutter. Liegt eine GSD Ia oder Ib vor, so sind jeweils die beiden Allele des Betroffenen durch Mutationen so verändert, dass kein funktionierendes Protein gebildet werden kann. Ist bei einem Menschen nur ein Allel durch Mutation verändert, so wird er als Anlageträger bezeichnet. Bei ihm wird ein Protein hergestellt, das nur etwa 50 % der normalen Funktion hat. Das reicht aber dazu aus, dass er selbst nicht krank ist, und man kann auch nicht erkennen, dass er ein Anlageträger ist.

Die GSD I wird vererbt und zwar nach dem Prinzip der autosomal-rezessiven Vererbung. Das bedeutet, dass nur wenn beide, Vater und Mutter, Anlageträger für die GSD I sind, sie ein Kind mit GSD I bekommen können. Sie können aber auch Kinder ohne GSD I bekommen. Denn bei der Zeugung erhält das Kind von jedem Elternteil ganz zufällig eines der beiden Allele. Wenn es bei der Zeugung zwei mutierte Allele, eines vom Vater und eines von der Mutter erhält, hat es eine GSD I. Wenn es bei der Zeugung von nur einem Elternteil - Vater oder Mutter - die Mutation erhält, ist es Anlageträger wie die Eltern, und hat auch wie sie keine GSD I. Das Kind kann bei der Zeugung aber auch von jedem Elternteil das nicht-mutierte Allel erhalten und ist dann kein Anlageträger und kann somit die GSD I auch nicht weiter vererben.

Anhand von Stammbäumen wird die Vererbung der GSD I sowohl für die Familie eines Betroffenen (z. B. für deine Familie) als auch bei eigenem Kinderwunsch gut nachvollziehbar dargestellt.

03

3.1 WESHALB FUNKTIONIERT BEI DIR DIE SPALTUNG VON GLUKOSE-6-PHOSPHAT NICHT?

Wie du weißt, funktioniert bei dir das Enzym Glukose-6-Phosphatase (G-6-Pase) nicht richtig wenn du eine GSD Ia hast. Wenn du eine GSD Ib hast, ist es der Glukose-6-Phosphat-Transporter (G-6-P-Transporter), der nicht richtig funktioniert. In beiden Fällen kann in der Leber keine Glukose hergestellt werden, weil Glukose-6-Phosphat nicht in Phosphat und freie Glukose gespalten werden kann. Beides, das Enzym und der Transporter sind Proteine (Eiweißkörper), die dein Körper für den Stoffwechsel braucht. Wie alle solche Proteine müssen auch diese beiden in deinem Körper während des ganzen Lebens immer wieder hergestellt werden und zwar jeweils nach einem bestimmten Bauplan. Jeder Bauplan für ein Protein ist in einem bestimmten Gen festgelegt.

Bei dir sind die Gene für die Glukose-6-Phosphatase oder für den Glukose-6-Phosphat-Transporter durch Mutation so verändert, dass die Proteine, die gebildet werden, nicht richtig funktionieren d.h. nicht aktiv sind. Dadurch wird deutlich, was du sicherlich schon oft gehört hast, nämlich, dass du eine erbliche Stoffwechselstörung hast und dass die GSD I in deinen Erbanlagen festgelegt ist.

Da die Stoffwechselstörung bei der GSD Ia bzw. GSD Ib in den Erbanlagen festgelegt ist, bleibt sie zeitlebens bestehen und wächst sich nicht aus!

3.2 EINE BESCHREIBUNG DER WICHTIGSTEN BEGRIFFE DER GENETIK

Die allgemeinen Grundlagen zur Genetik (= Vererbungslehre) kennst du sicherlich aus dem Schulunterricht. Die sollen hier nicht in allen Einzelheiten besprochen werden. Es ist alles, was zu Chromosomen, Genen, Mutationen, Allelen und zur Proteinbildung wichtig ist, in der folgenden »Liste genetischer Begriffe« zusammengestellt. Was wir aber sorgfältig besprechen sollten, ist alles, was zum Verstehen der sogenannten autosomal-rezessiven Vererbung wichtig ist. Beide Typen der GSD I werden nämlich nach diesem Prinzip vererbt. Dann kannst du zum Beispiel erklären, wieso du eine GSD I hast, wo doch deine Eltern keine GSD I haben oder warum zum Beispiel deine Geschwister keine GSD I haben oder ob später deine eigenen Kinder von der GSD I betroffen sein können.

HIER EINE BESCHREIBUNG DER WICHTIGSTEN GENETISCHEN BEGRIFFE:

- Auf den Chromosomen liegen die Erbinformationen (= Gene) (vergleichbar mit einem Kochbuch).
- Gene sind Baupläne für Proteine (Eiweißkörper) (vergleichbar mit Kochrezepten).
- Eine Mutation ist eine Veränderung in einem genetischen Bauplan (vergleichbar einer Veränderung in einem Kochrezept oder sogar dem Fehlen des gesamten Kochrezepts).
- Ein Allel ist die Ausprägungsform eines Gens. Es kann ohne oder mit einer Mutation vorliegen. Die meisten Gene sind doppelt vorhanden – in diesen Fällen hat jeder Mensch ein mütterliches und ein väterliches Allel.
- Im Erbgut des Menschen sind etwa 30 000 Erbanlagen (Gene) vorhanden. Nach diesen Erbanlagen müssen alle Proteine des Körpers immer wieder neu gebildet werden.
- Das Enzym Glukose-6-Phosphatase (G-6-Pase) und der Glukose-6-Phosphat-(G-6-P) Transporter sind Proteine. Auch sie müssen vom Körper nach bestimmten Rezepten (Genen) immer wieder neu gebildet werden.
- Liegen in den Genen Mutationen vor, können das Transporterprotein bzw. das Enzymprotein nicht oder nicht richtig gebildet werden.
- Das Gen für die G-6-Pase (offizielle Bezeichnung/Gensymbol: G6PC) liegt auf dem Chromosom 17 (von insgesamt 23 verschiedenen Chromosomen). Das Gen für den G-6-P-Transporter (offizielle Bezeichnung/Gensymbol: SLC37A4) liegt auf dem Chromosom 11. Für beide Gene sind sehr viele verschiedene Mutationen bekannt, die alle zu einer GSD Ia bzw. GSD Ib führen.

3.3 DIE GSD I WIRD AUF AUTOSOMAL-REZESSIVE WEISE VERERBT – HIER IST DIE ERKLÄRUNG.

Bei jedem Menschen sind die meisten Erbanlagen – also fast jedes Gen für ein Merkmal – doppelt vorhanden. Man sagt dann auch: der Mensch hat zwei Allele eines Gens. Ein Allel stammt vom Vater und das andere von der Mutter. Jeder Mensch hat auch jeweils zwei Allele für die Bildung des Enzyms Glukose-6-Phosphatase (G-6-Pase) bzw. für die Bildung des G-6-P-Transporters. Nun kommt es vor, dass bei einem Menschen eine Veränderung (= Mutation) in einem der beiden Allele für das Enzym oder den Transporter vorliegt. Solange nur eines der beiden Allele für das Enzym oder den Transporter verändert (mutiert) ist, kommt es nicht zur GSD Ia oder Ib. Der Körper bildet weiterhin die G-6-Pase oder den G-6-P-Transporter nach dem Bauplan des zweiten nicht-mutierten Allels. Das ist zum Beispiel bei den Eltern eines Kindes mit GSD Ia oder Ib der Fall. Beide sind Anlageträger für die GSD Ia oder Ib, haben aber selbst keine GSD Ia oder Ib.

Die Eltern können vor der Geburt ihres ersten Kindes mit GSD Ia oder Ib nicht wissen, dass sie Anlageträger für die GSD Ia oder Ib sind und somit diese Stoffwechselstörung übertragen können. Erst wenn beide Allele (Baupläne) für die Bildung des Enzyms oder den Transporter eine Mutation aufweisen, wird kein wirksames Enzym oder kein wirksamer Transporter mehr gebildet, und es kommt zur GSD Ia oder Ib.

› **Hinweis:** Da dasselbe Vererbungsprinzip sowohl für die GSD Ia als auch für de GSD Ib gilt, wird in allen nachfolgenden Beschreibungen und Abbildungen immer nur von GSD I gesprochen.

Eine Mutation in der Erbanlage für die G-6-Pase oder den G-6-P-Transporter ist bei einem Menschen nicht erst vor kurzem entstanden, sondern schon vor sehr vielen Generationen. Seitdem wurde sie von einer Generation auf die nächste unerkannt weitergegeben, ohne dass es zu irgendwelchen Zeichen einer GSD I gekommen wäre. Das wird in der Abbildung 19 gezeigt.

3.4 DIE VERERBUNG DER GSD I WIRD HIER ANHAND VON STAMMBÄUMEN ERKLÄRT

Um einen solchen Stammbaum zu zeichnen, brauchen wir drei Symbole. Sie sind in Abbildung 15 zu sehen.

ABBILDUNG 15 **Die drei Symbole für einen Stammbaum zur GSD I.**
Jeder hat zwei Allele für die Bildung des Enzyms G-6-Pase oder den G-6-P-Transporter. Eins stammt vom Vater und eins von der Mutter. Grundsätzlich können beide Allele ohne Veränderung (ohne Mutation) sein oder aber eins oder beide können verändert (mutiert) sein. Hier symbolisiert die rote Hälfte der mittleren Figur ein mutiertes Allel für die G-6-Pase oder den G-6-P-Transporter und die grüne ein nicht-mutiertes Allel. Ein Mensch mit nur einem mutierten Allel ist ein Anlageträger: er trägt die Anlage zur GSD I in sich. Er hat aber wegen des zweiten, nicht-mutierten Allels keine GSD I. Nur wenn beide Allele für die G-6-Pase oder den G-6-P-Transporter mutiert sind, sind Enzym oder Transporter unwirksam und die Glukosebildung aus Leberglykogen ist blockiert. Ein Mensch mit zwei mutierten Allelen (vollständig rot) leidet an der GSD I. Ein Mensch mit zwei nicht-mutierten Allelen (vollständig grün) ist kein Anlageträger für die GSD I und kann sie nicht vererben.

› Wie sieht der Stammbaum deiner Familie aus? Und warum hast du eine GSD I und deine Geschwister nicht?

Weil du eine GSD I hast, müssen deine Eltern (beide, Mutter und Vater) Anlageträger für die GSD I sein. Dass es so ist, haben deine Eltern vor deiner Geburt nicht gewusst. Es hat sich erst herausgestellt, als bei dir die GSD I festgestellt wurde. Denn Anlageträger haben keinerlei Symptome und sind ohne eine sehr aufwändige molekulargenetische Untersuchung in einem Speziallabor nicht als solche zu erkennen.

› Was passiert, wenn zwei Anlageträger für die GSD I wie deine Eltern ein Kind haben möchten?

Diese Situation ist in der Abbildung 16 dargestellt. Hier sind beide Elternteile Anlageträger. Sie sind deshalb als rot-grüne Figuren dargestellt. Sie tragen ja jeweils ein Allel für das Enzym G-6-Pase oder den G-6-P-Transporter mit Mutation und ein Allel ohne Mutation. Du wirst dich sicherlich daran erinnern, dass bei der Bildung der Ei- und Samenzellen alle Allelpaare getrennt werden, sodass jede Eizelle und jede Samenzelle nur jeweils ein Allel besitzen. Das hat zur Folge, dass die Mutter im Prinzip Eizellen ohne und Eizellen mit Mutation produzieren kann. Ebenso produziert der Vater Samenzellen mit und ohne Mutation.

Bei der Zeugung erhält das Kind von jedem Elternteil ganz zufällig eines der beiden Allele. Es gibt also insgesamt vier mögliche Kombinationen der beiden Allele. Das kannst du in Abbildung 16 sehen. Nur bei einer von vier möglichen Kombinationen hat das Kind eine GSD I, und zwar genau dann, wenn es zwei mutierte Allele – eines vom Vater und eines von der Mutter – bekommt (Kind ganz rot). Wenn das Kind bei der Zeugung nur von einem Elternteil – Vater oder Mutter – die Mutation erhält, ist es Anlageträger wie die Eltern (Kinder rot-grün). Wenn das Kind bei der Zeugung von keinem Elternteil die Mutation erhält, ist es auch kein Anlageträger (Kind ganz grün).

Anhand des Stammbaums in der Abbildung 16 kannst du dir erklären, warum du eine GSD I hast und beispielsweise deine Geschwister keine. Und auch, dass deine Geschwister, wenn sie keine GSD I haben, nicht wissen, ob sie später bei ihrem eigenen Kinderwunsch die GSD I übertragen oder nicht.

Vererbung der GSD I in einer Familie mit schon einem Kind mit GSD I

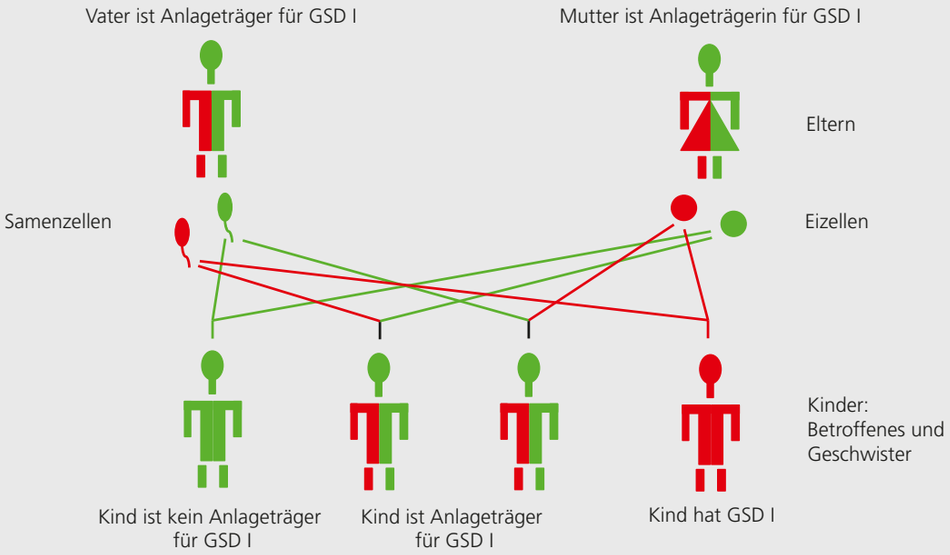


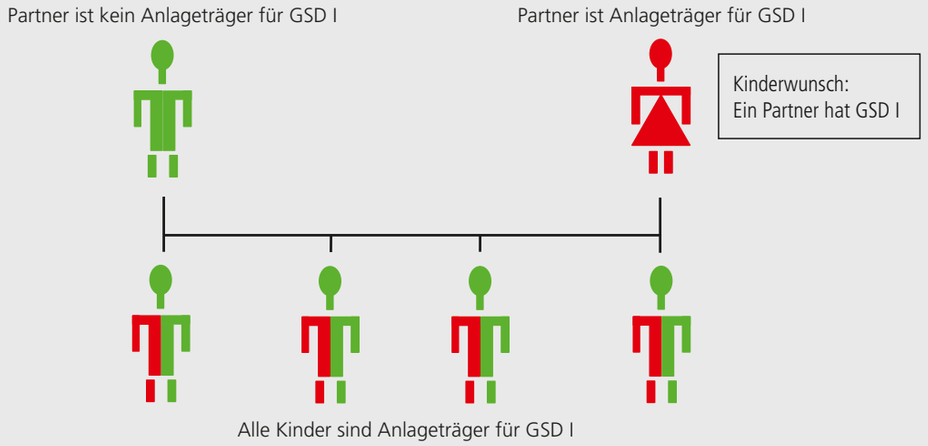
ABBILDUNG 16 **Vererbungsschema der GSD I**
Bei der Bildung der Ei- und Samenzellen (Mitte der Abbildung) kann die Mutter im Prinzip Eizellen ohne (grün) und mit (rot) mutiertem Allel produzieren und der Vater Samenzellen ohne (grün) und mit (rot) mutiertem Allel. Bei der Zeugung eines Kindes (Reihe unten) gibt es theoretisch vier Möglichkeiten. Wenn das Kind (ganz rot) bei der Zeugung von jedem Elternteil das mutierte Allel erhält, ist die Funktion des G-6-Pase-Enzyms oder des G-6-P-Transporters gestört und es hat eine GSD I. Wenn das Kind (rot-grün) bei der Zeugung nur von einem Elternteil – Vater oder Mutter – das mutierte Allel erhält, ist es Anlageträger. Wenn das Kind (ganz grün) bei der Zeugung von keinem Elternteil das mutierte Allel erhält, ist es auch kein Anlageträger. Es hat keine mutierte Erbanlage.

› Du könntest jetzt einmal auf einem leeren Blatt den Stammbaum deiner Familie (mit Großeltern, Eltern und Geschwistern) zeichnen.

› Was passiert wenn du selbst später Kinder haben möchtest? Werden deine Kinder die GSD I haben?

Wenn ein Paar Kinder haben möchte, von dem ein Partner, in dem Falle du, eine GSD I hat, so können Kinder die GSD I haben oder auch nicht. Das hängt davon ab, ob der Partner ein Anlageträger für die GSD I ist, oder nicht. Die verschiedenen Situationen sind in den nächsten Stammbaum-Abbildungen 17 und 18 dargestellt.

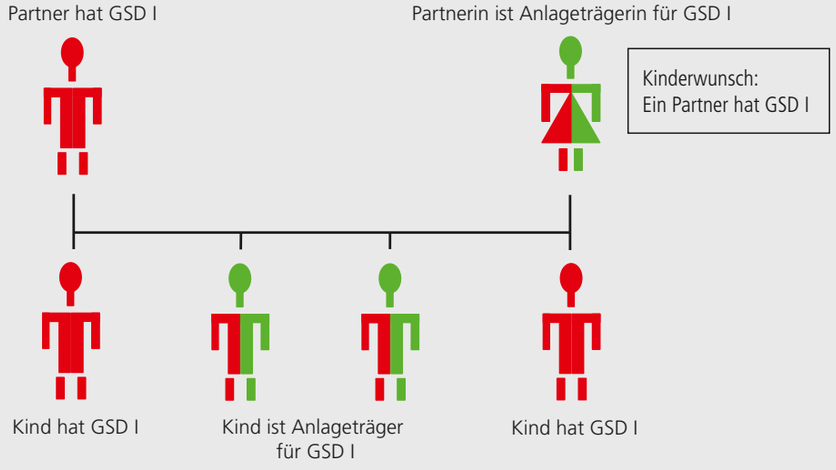
Vererbung der GSD I – Ein Partner hat GSD I



In dieser Abbildung hat die Partnerin eine GSD I und der Partner ist kein Anlageträger für GSD I. Jedes Kind, welches aus dieser Verbindung hervorgeht, kann vom Partner nur ein nicht-mutiertes Allel und von der Partnerin nur ein mutiertes Allel erhalten. Jedes Kind aus dieser Verbindung wird demnach ein Anlageträger (rot-grün) für die GSD I sein. In keinem Fall wird das Kind eine GSD I haben. Wenn der Partner eine GSD I hat und die Partnerin keine Anlageträgerin ist, sind auch alle Kinder aus dieser Verbindung Anlageträger.

ABBILDUNG 17

Vererbung der GSD I – Ein Partner hat GSD I



In dieser Abbildung hat der Partner eine GSD I und die Partnerin ist Anlageträgerin für GSD I. Jedes in dieser Beziehung gezeugte Kind erhält vom Partner ein mutiertes Allel. Wenn ein Kind bei der Zeugung von der Partnerin das mutierte Allel erhält, hat es eine GSD I (ganz rot). Wenn ein Kind demgegenüber von der Partnerin das nicht-mutierte Allel erhält ist es ein Anlageträger (rot-grün) wie in diesem Fall seine Mutter.

ABBILDUNG 18

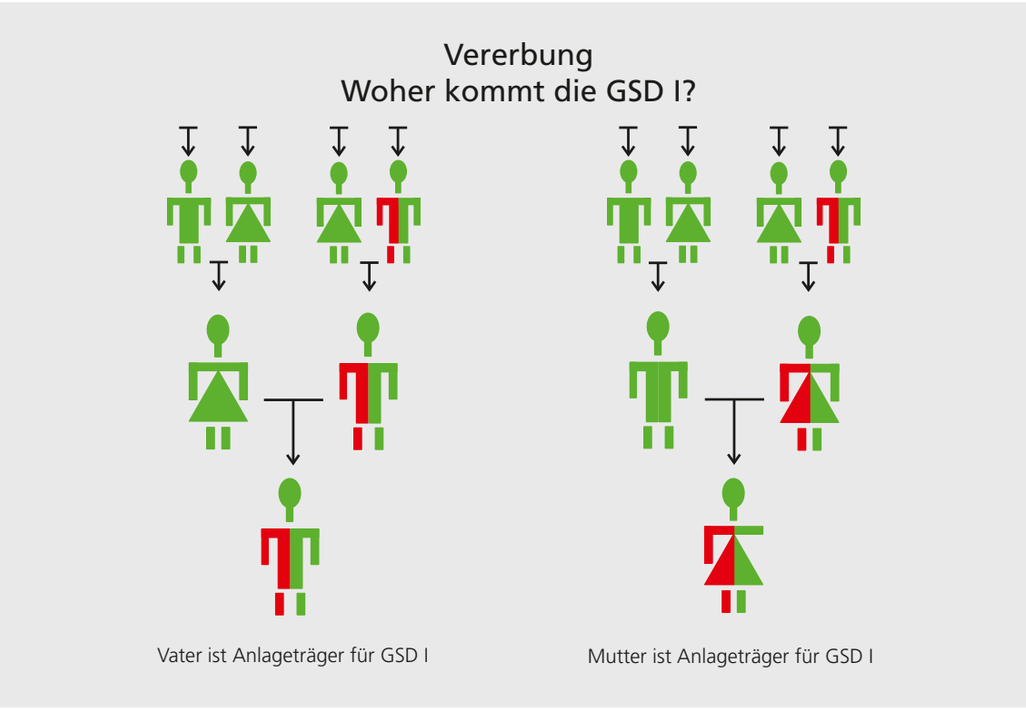
Ob ein Partner wirklich ein Anlageträger ist, kann nur durch eine molekulargenetische Untersuchung (Mutationsanalyse) beider Allele für die G-6-Pase, bzw. für den G-6-P-Transporter bewiesen oder ausgeschlossen werden. Das ist aber eine sehr spezielle und aufwändige Laboruntersuchung im Blut.

WOHER KOMMT IN EINER FAMILIE DIE GSD I?

Zum Schluss soll in Abbildung 19 gezeigt werden, weshalb z. B. deine Mutter und dein Vater Anlageträger sind. In dem Stammbaum kannst du sehen, dass deine Mutter und dein Vater ihre Anlagen von ihren Eltern und diese von ihren Großeltern und so weiter geerbt haben. Das zeigt, dass es in einer Familie seit vielen Generationen Anlageträger geben kann, die aber nicht als solche zu erkennen sind. Auf alle Fälle hatten und haben sie keinen Hinweis auf eine GSD I.

FÜR ALLE FRAGEN ZUR VERERBUNG DER GSD I GEHT MAN AM BESTEN ZU EINER GENETISCHEN BERATUNG.

Bei Fragen zur Vererbung der GSD I, z. B. bei Kinderwunsch von Anlageträgern sowie von Frauen und Männern mit GSD I, ist eine genetische Beratung zu empfehlen. Dazu gehört z. B. auch die Klärung der Frage, welcher Verwandte in einer Familie mit GSD I ein Anlageträger ist. In Deutschland erfolgt die genetische Beratung nach Voranmeldung durch Ärzte für Humangenetik in Humangenetischen Instituten (z. B. an einer Universität) oder in Humangenetischen Praxen.



Die Abbildung zeigt, dass es in einer Familie seit vielen Generationen (unerkannte) Anlageträger geben kann, bei denen nichts auf eine GSD I hinweist. **ABBILDUNG 19**

04

Die richtige Ernährung

4.1 DIE RICHTIGE ERNÄHRUNG IST FÜR DICH DAS ALLERWICHTIGSTE

4.2 DAS SOLLTEST DU WISSEN, DAMIT DEINE DIÄT RICHTIG IST!

4.3 DU MUSST DEINEN ERNÄHRUNGSPLAN KENNEN!

4.4 WICHTIG FÜR DEINE ERNÄHRUNG IM ALLTAG – DU SOLLTEST MAHLZEITEN ZUSAMMENSTELLEN KÖNNEN

4.5 DEINE DIÄT MUSS VOLLWERTIG SEIN

4.6 DIE ERNÄHRUNG IN BESONDEREN SITUATIONEN (ERKRANKUNGEN, NARKOSE/ OPERATION, FEIERN UND PARTY)

4.7 BERICHT VON LAURA PAUELS: SO KANN MAN MIT GSD I PARTY MACHEN

DER INHALT DES KAPITELS IN KÜRZE

Die richtige Ernährung ist bei der GSD I das Allerwichtigste. Nur durch die Kohlenhydrate in den Mahlzeiten kann der Blutzucker stabil auf der richtigen Höhe gehalten werden. Es wird gezeigt, dass durch Einhalten von 7-8 Mahlzeiten tagsüber und durch rohe Stärke, Glycosade® oder eine Magentropfinfusion von Maltodextrin-Lösung nachts der Blutzucker in den empfohlenen Bereich von 75 bis 100 mg/dl eingestellt werden kann. Es wird beschrieben, wie eine richtige Diät tagsüber und nachts bezüglich Häufigkeit von Mahlzeiten, Kohlenhydratmenge pro Mahlzeit, geeigneter Kohlenhydrate und deren Blutzuckerwirkung aussehen sollte. Außerdem geht es darum, was bei der nächtlichen Einnahme von Stärke oder Glykosade® oder der Anwendung einer Magentropfinfusion unbedingt zu beachten ist. Es wird darauf hingewiesen, dass es wichtig ist, den aktuellen Ernährungsplan zu kennen und selbst Mahlzeiten (z. B. für Auswärtsessen) zusammenstellen zu können. Es sollte stets ein aktueller »Notfallplan« für die Ernährung bei Erkrankungen zur Verfügung stehen. Bei einer bevorstehenden Narkose/Operation ist das gesamte an den Maßnahmen beteiligte Personal auf die GSD I und die Gefahr der Unterzuckerung hinzuweisen. Zum Schluss gibt es einen Bericht der helfen soll, sicher durch eine Partynacht zu kommen. Denn die körperliche Belastung durch Tanzen ist erheblich, sodass, um Unterzuckerungen zu vermeiden, reichlich zusätzliche Kohlenhydrate während des Abends und in der Nacht gegessen werden müssen.

TIPPS FÜR DEN ALLTAG

- Ungeeignete Kohlenhydrate sind Fruktose und Galaktose, zu viel davon führt zu erhöhten Laktatwerten.
- Bevorzuge immer Vollkornprodukte gegenüber Weißmehlprodukten!
- Die optimale Blutzuckereinstellung: liegt zwischen 75 und 100 mg/dl.
- Falls du auswärts essen möchtest, übe dich im Kohlenhydrate-Schätzen!
- Zu einem schnellen Blutzuckeranstieg und (Vorsicht!) möglicherweise schnellen Abfall kommt es nach rasch wirkenden Kohlenhydraten (z. B. Traubenzucker, Maltodextrin).
- Den erwünschten langsamen Blutzuckeranstieg bewirkt die Stärke in den verschiedenen Nahrungsmitteln! Eine stark verzögerte Blutzuckerwirkung und einen Depoteffekt haben rohe Stärke und Glycosade.

4.1 DIE RICHTIGE ERNÄHRUNG IST FÜR DICH DAS ALLERWICHTIGSTE

Solange du dich erinnern kannst, isst und trinkst du nach einem Ernährungsplan, den immer die Diätassistentin zusammen mit Euch, deinen Eltern und dir geschrieben hat. Du kannst nicht einfach darauf los essen. Wenn du etwas essen oder trinken willst, musst du immer bedenken, ob die Kohlenhydrate in den Mahlzeiten und in den Getränken für dich die Richtigen sind und wie viel du von ihnen auf einmal zu dir nehmen kannst. Du weißt, dass deine Diät für dich das Allerwichtigste ist. Nur durch die Kohlenhydrate in den Mahlzeiten kannst du deinen Blutzucker auf der richtigen Höhe stabil halten und vermeiden, dass er zu tief sinkt oder du Unterzuckerungen bekommst. Die Medikamente, die du zusätzlich einnimmst, sind auch wichtig. Eine Behandlung nur mit Medikamenten gibt es aber nicht!

Vieles zu deiner Diät weißt du sicherlich aus Gesprächen mit deinen Eltern und deinem Behandlungsteam in der Stoffwechselambulanz – besonders mit der Diätassistentin. Und sicherlich hast du dich an der Zubereitung deiner Diät zuhause beteiligt. Vielleicht hast du dich auch schon mit schriftlichen Unterlagen zur Diät (z. B. mit der Broschüre der Selbsthilfegruppe zur Diättherapie) beschäftigt, oder einmal eine Schulung zur Diät mitgemacht. Man kann also annehmen, dass Du schon fast ein Experte in Sachen Diät bist. Deshalb wird in diesem Kapitel nicht auf alle Einzelheiten deiner Diät eingegangen, sondern es werden nur einige wichtige Punkte herausgegriffen, deren Erklärungen zu einem noch besseren Verständnis beitragen können. Hier kannst du also in Ruhe die wichtigsten Punkte zu deiner Diät nachlesen. Du solltest ganz genau verstehen, wie sich deine Diät zusammensetzt – warum dein Tagesplan genau so aussieht. Denn schließlich kannst du die Diät nur, wenn du alles richtig verstanden hast, auch anderen, z. B. deinen Freunden oder Lehrern, die das Wichtigste zu deiner GSD wissen sollten oder müssen, mit eigenen Worten erklären.

In den beiden Abbildungen 20 und 21 kannst du sehen, wie sich durch die richtige Ernährung bei dir der Blutzuckerverlauf (= das Blutzuckertagesprofil) verändert. In der Abbildung 20 – du kennst sie schon aus dem Kapitel: »Alles Wichtige zum Glukosestoffwechsel« – siehst du, wie der Blutzucker bei nur vier Mahlzeiten am Tag und ohne Nahrung in der Nacht verlaufen würde: er würde zwischen den Mahlzeiten gefährlich tief absinken und nachts hättest du regelmäßig eine Unterzuckerung. In der Abbildung 21 siehst du, dass durch Einhalten von 7-8 Mahlzeiten tagsüber und durch (ungekochte) Stärke, Glycosade® oder eine Magentropfinfusion von Maltodextrin-Auflösung nachts der Blutzucker in den empfohlenen Bereich von 75 bis 100 mg/dl eingestellt werden kann.

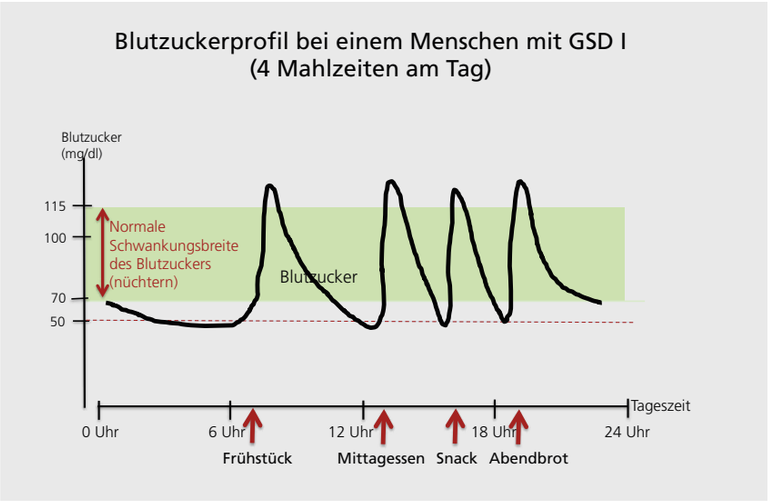


ABBILDUNG 20

Blutzuckerprofil bei einem Menschen mit GSD I mit nur vier Mahlzeiten am Tag und ohne besondere Maßnahmen nachts

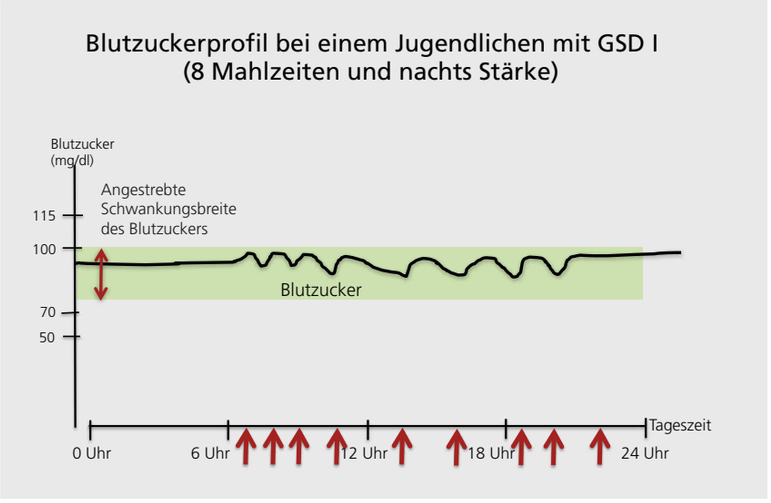


ABBILDUNG 21

Blutzuckerprofil bei einem Jugendlichen mit GSD I mit tagsüber 7-8 Mahlzeiten und nachts ungekochter Stärke.

4.2 DAS SOLLTEST DU WISSEN, DAMIT DEINE DIÄT RICHTIG IST!

ZUNÄCHST ALLES WICHTIGE FÜR TAGSÜBER!

1. Du musst öfter essen als Menschen ohne GSD I und die jeweilige Kohlenhydratmenge in einer Mahlzeit muss stimmen. Sie sollte nicht zu groß und nicht zu klein sein.

WESHALB? Nach einer Mahlzeit mit zu wenigen Kohlenhydraten würde der Blutzucker zu niedrig liegen, Laktat würde ansteigen und du könntest eine Hypoglykämie bekommen. Nach einer Mahlzeit mit einer zu großen Menge von Kohlenhydraten würde der Blutzucker zunächst höher als gewünscht ansteigen. Dadurch würde auch der Insulinspiegel kräftig ansteigen. Insulin würde aber dafür sorgen, dass der Blutzucker recht schnell wieder absinkt und in der Leber als (für dich nutzloses) Glykogen gespeichert wird. Ein Zuviel an Kohlenhydraten wäre für dich also sinnlos und sogar ungünstig, weil es ja schon nach kurzer Zeit wieder zu niedrigen Blutzuckerspiegeln und langfristig zu einer Zunahme der Lebergröße führen würde.

2. Die Kohlenhydrate in den Mahlzeiten müssen die Richtigen sein.

WESHALB? Die für dich geeigneten Kohlenhydrate sind solche, aus denen bei der Verdauung im Darm nur der Einfachzucker Glukose entsteht. Das sind jede Art von Stärke, Glycosade, Maltodextrin, Maltose (Malzzucker) und Glukose (Traubenzucker). Nur die bei der Verdauung entstehende Glukose kann bei dir zu Blutzucker werden und Energie liefern.

3. Für dich ungeeignete Kohlenhydrate – besonders verschiedene Zweifachzucker – enthalten außer Glukose auch Fruktose oder Galaktose. Von den Lebensmitteln mit diesen Kohlenhydraten solltest du nur wenig essen bzw. sie ganz meiden.

WESHALB? In die Gruppe der ungeeigneten Kohlenhydrate fallen der Kristallzucker/Haushaltszucker (= Saccharose), der üblicherweise zum Süßen und Backen benutzt wird und der Milchzucker (= Laktose), der in Milch und den meisten Milchprodukten enthalten ist. Wie du weißt, entstehen bei der Verdauung aus Kristallzucker zu gleichen Teilen Glukose und Fruktose und aus Milchzucker Glukose und Galaktose (siehe Kapitel: »Kohlenhydratkunde«). Fruktose ist in jedem Gemüse und besonders viel in jeder Art von Obst enthalten. Fruktose und Galaktose müssen in der Leber erst in Glukose umgewandelt werden, bevor die Organe sie als Blutzucker nutzen können. Und das funktioniert bei dir nicht. Wenn du von Lebensmitteln mit den ungeeigneten Kohlenhydraten mehr als von der Diätassistentin empfohlen isst, steigt bei dir der Laktatwert im Blut auf eine unerwünschte Höhe an.

4. Du solltest auch etwas über schnelle und langsame Verdauung wissen.

WESHALB? Es ist ja wichtig, zu wissen, wie schnell nach einer Mahlzeit der Blutzucker ansteigt (wir nennen es hier Blutzuckerwirkung) und wie lange eine Mahlzeit Blutzucker liefern kann. Das hängt in erster Linie davon ab, welche Kohlenhydrate die Mahlzeit enthält, aber auch wie sie sich sonst noch zusammensetzt, d.h. wie viel Fett, Eiweiß und Ballaststoffe sie enthält.

HIER EINIGE BEISPIELE

- Flüssige Nahrung gelangt schneller vom Mund zur Darmwand (wo die Verdauung stattfindet) als feste Nahrung.
- Nahrungsmittel, die bei der Verdauung nicht mehr aufgespalten werden müssen, wie zum Beispiel Traubenzucker (Glukose), werden schneller durch die Darmwand ins Blut aufgenommen als die Nährstoffe in kompliziert zusammengesetzten Speisen, die erst aufgespalten werden müssen. Das sind z. B. stärkehaltige Nahrungsmittel.
- Die Verdauung fetter Speisen kann sehr lange dauern, weil die Magenentleerung in den Darm bei fetten Speisen verzögert ist. Dementsprechend wird auch die Blutzuckerwirkung solcher Speisen verlangsamt.
- Die Aufspaltung ballaststoffreicher Nahrungsmittel dauert länger als die von Mahlzeiten mit geringem Ballaststoffgehalt. Die Ballaststoffe verlangsamen ähnlich wie Fett die Blutzuckerwirkung der Kohlenhydrate.
- Bei einer dick mit Schinken belegten Brotscheibe gelangt die in den Kohlenhydraten enthaltene Glukose also langsamer ins Blut als bei einer Brezel.

Selbst bei ausschließlich stärkehaltigen Nahrungsmitteln wie Brot, Nudeln oder Pasta kann ein erhöhter Ballaststoffgehalt die Blutzuckerwirkung deutlich verlangsamen. Das zeigt der Vergleich von Vollkornbrot gegenüber Weißbrot. Durch den hohen Schalenanteil des Getreidekorns ist der Ballaststoffgehalt im Vollkornbrot höher als im Weißbrot. Das gilt übrigens für alle aus Vollkornmehl hergestellten Nahrungsmittel. Du solltest immer Nahrungsmittel aus Vollkornmehl gegenüber solchen aus Weißmehl bevorzugen.

Der Gehalt an Fett, Ballaststoffen und Wasser bestimmt also die Geschwindigkeit der Verdauung und damit die Blutzuckerwirkung. Die Geschwindigkeit der Blutzuckerwirkung der Speisen sollte bei dir immer möglichst langsam sein. Um das zu erreichen, solltest du wegen des Ballaststoffgehaltes immer Vollkornprodukte bevorzugen.

SCHON DIE VERDAUUNG DER KOHLENHYDRATE IST SEHR UNTERSCHIEDLICH

Für verschiedene Kohlenhydrate gilt vereinfacht gesagt: je größer und verzweigter ein aus Glukosebausteinen bestehendes Kohlenhydrat ist, desto langsamer ist die Blutzuckerwirkung. Daraus wird deutlich, dass die Einnahme von reiner Glukose (z. B. in Form von Traubenzuckerplättchen) den Blutzucker sehr schnell und die von Stärke (Mais-, Kartoffel-, Weizen-, Reisstärke) den Blutzucker viel langsamer ansteigen lässt. Das industriell hergestellte Maltodextrin besteht aus unverzweigten Glukoseketten von sehr geringer Länge (mit 5-15 Glukosebausteinen) und gehört ebenfalls zu den rasch blutzuckersteigernden Kohlenhydraten. Es wirkt genau so schnell wie Traubenzucker!

UND JETZT DAS WICHTIGE FÜR NACHTS

Nachts musst du ja schlafen und kannst nicht immerzu essen. Und trotzdem sollte dein Blutzucker zwischen 75 und 100 mg/dl liegen. Du weißt wie das geht! Entweder mit der »Magentropfinfusion« von Maltodextrin oder mit der Einnahme von roher (ungekochter) Stärke oder Glycosade.

1. Magentropfinfusion – Wie funktioniert sie?

Bei der Magentropfinfusion wird ja ganz regelmäßig genau die für dich richtige Menge einer Maltodextrinlösung über eine Sonde (durch eine Ernährungspumpe) in den Magen gepumpt. Im Darm wird dann Maltodextrin sehr schnell in Glukose gespalten. Diese wird sofort ins Blut aufgenommen und sorgt so über die Nacht für einen recht konstanten Blutzucker. Dass die Menge an Maltodextrin, die du z. B. pro Stunde brauchst, auch die derzeit richtige ist, wurde immer wieder durch Messung von 3-4 Blutzuckerwerten in der Nacht überprüft. Reichte die Menge nicht aus, dann wurde sie angepasst.

2. Rohe (ungekochte) Stärke

Wenn du nachts ungekochte Stärke nimmst, musst du dich möglichst nur einmal, vielleicht aber auch zweimal in der Nacht wecken (lassen), damit du schnell die abends vorbereitete Menge an Stärke in Flüssigkeit einrühren und rasch »trinken« kannst.

Wie funktioniert ungekochte Stärke?

(Der folgende Absatz wurde zu großen Teilen wörtlich aus der Diättherapie-Broschüre der Selbsthilfegruppe Glykogenose übernommen).

Stärke, die ja aus sehr großen und verzweigten Ketten von Glukosebausteinen besteht, ist ein langsam wirkendes Kohlenhydrat. Sie kann den Blutzucker für einige Zeit (2-3 Stunden) auf einer guten Höhe halten. Die Wirkung lässt sich weiter »verbessern«, indem die Stärke nicht erhitzt wird. Lebensmittel, die reich an Stärke sind, wie Nudeln Kartoffeln, Reis und Puddingpulver werden normalerweise vor dem Verzehr durch Erhitzen zubereitet. Dabei quellen die Stärkekörner durch Wasseraufnahme und werden auf diese Weise in eine gut verdaubare Form überführt. Wenn man auf das Erhitzen in Wasser verzichtet und die Stärke »roh«, also nicht gequollen und nicht erhitzt einnimmt, findet der Quellvorgang erst im Darm und dort recht langsam statt. Die Stärke beginnt also erst im Darm zu quellen und wird dadurch nur sehr langsam verdaut und es findet letztlich nur eine sehr langsame Aufnahme der bei der Verdauung freigesetzten Glukose ins Blut statt – und der Blutzucker bleibt über einen längeren Zeitraum stabil. Es ist diese Depotwirkung der ungekochten Stärke, die man bei der nächtlichen Anwendung ausnutzt, um einen konstanten Blutzucker über 5-6 Stunden zu erzielen. Du brauchst dann nur in den frühen Morgenstunden eine weitere Portion Stärke einzunehmen. Beim Einsatz von ungekochter Stärke ist zu beachten, dass sie zum »Trinken« erst unmittelbar vor dem Verzehr mit Flüssigkeit verrührt werden darf. Nur dann ist gewährleistet, dass sie erst im Darm quillt und so die verzögerte Wirkung eintritt. Zum Anrühren kann Wasser oder Sojamilch verwendet werden.

3. Glycosade® – Wie funktioniert sie?

Es gibt eine noch langsamer wirkende Stärke mit einem noch stärkeren Depoteffekt: Das ist die industriell veränderte Maisstärke Glycosade. Glycosade wurde extra entwickelt, um den Blutzuckerspiegel über einen Zeitraum von mehr als 6-7 Stunden auf einer Höhe von 75 bis 100 mg/dl zu stabilisieren. Wenn das bei dir funktioniert, dann würde die einmalige Einnahme einer genau ausgetesteten Menge von Glycosade® abends vor dem Zubettgehen für die ganze Nacht ausreichen.

DIE RICHTIGE BEHANDLUNG NACHTS IST SEHR WICHTIG

In jedem Falle musst du ganz sicher sein, dass die Behandlung nachts genau richtig für dich ist. Wenn du die Magentropfinfusion anwendest, müssen die Menge und die Infusionsgeschwindigkeit der Maltodextrin-Lösung für dich stimmen. Bei der Behandlung mit ungekochter Stärke oder Glycosade müssen die Zeiten der Einnahme und die einzunehmenden Portionsgrößen stimmen. Das Austesten der richtigen Mengen kann nur durch Messung der Blutzuckerprofile in der Nacht erfolgen. Wichtig ist, dass die Blutzuckerwerte nicht zu tief sind (unter 75 mg/dl), weil sonst die Laktatwerte ansteigen. Für die Austestung bietet sich die kontinuierliche Glukosemessung oder ein stationärer Aufenthalt in deiner »Stoffwechselklinik« an.

ACHTUNG AM ANFANG UND AM ENDE DER NÄCHTLICHEN BEHANDLUNG!

Wenn du nachts ungekochte Stärke nimmst, dann ist es wichtig, dass zu dem Zeitpunkt, an dem die aus der Stärke freigesetzte Glukose im Blut ankommt, der Blutzucker sicher zwischen 75 und 100 mg/dl liegt. Sollte der Blutzucker tiefer liegen, dann kann es passieren, dass er in der ganzen Nacht die gewünschte Höhe von über 80 mg/dl nicht erreicht und zu tief liegt. Dann würde Laktat ansteigen.

Wenn du die nächtliche Magentropfinfusion anwendest, dann musst du morgens bei noch laufender Infusion frühstücken. Nur so kannst du die Zeit überbrücken, bis die im Frühstück enthaltenen Kohlenhydrate (in der Regel »langsam wirkende Kohlenhydrate«) verdaut und als Glukose im Blut angekommen sind. Ansonsten besteht die Gefahr einer Hypoglykämie.

4.3 DU MUSST DEINEN ERNÄHRUNGSPLAN KENNEN!

Am Besten nimmst du dir jetzt einmal deinen Ernährungsplan vor. Er wurde von deiner Diätassistentin zusammen mit deinen Eltern und dir aufgestellt und in den letzten Jahren immer wieder an dein Wachstum, die Zeiten des Schulunterrichts und deine körperlichen Aktivitäten (Sport, Bewegung) außerhalb der Schule angepasst. Der aktuelle Plan dürfte also genau für dich richtig sein.

› Sieh dir jetzt bitte den Tagesplan genau an!

Hinweis: Bei der folgenden Beschreibung des Tagesplans wird auf die Struktur des Tagesplans für einen Jugendlichen in der Diättherapie-Broschüre der Selbsthilfegruppe Glykogenose Bezug genommen.

Im Plan sind der Zeitpunkt für die Einnahme jeder Mahlzeit und die Menge an Kohlenhydraten in jeder Mahlzeit sowie der Zeitraum bis zur nächsten Mahlzeit, für den die Kohlenhydrate vorhalten müssen, angegeben. In deinem Plan kannst du also sehen, wie groß die Menge an Kohlenhydraten ist, die du jeweils für eine Stunde benötigst – das ist tagsüber fast immer der gleiche Wert. Im Plan kannst du auch sehen, wie sich die Kohlenhydrate in jeder Mahlzeit zusammensetzen. Die Grundlage für jede Mahlzeit ist immer Stärke. Sie ist in Nudeln, Brot, Kartoffeln, etc. enthalten und wurde durch Erhitzen und Backen »essbar« und gut verdaulich gemacht. Manchmal ist aber ungekochte Stärke oder Glycosade enthalten, entweder um eine »Mahlzeit trinkbar« zu machen oder wenn ein längerer Zeitraum zwischen zwei Mahlzeiten gewünscht wird. Im Plan ist ggf. auch verzeichnet, wie viel Fruktose und Galaktose die Mahlzeiten enthalten. Am Ende des Ernährungsplans ist dann die Menge an Mondamin (ungekochte Stärke) oder Glycosade verzeichnet, die du in Wasser eingerührt abends einnehmen musst. Auch hier ist die Menge an Kohlenhydraten pro Stunde in der Nacht angegeben. Du siehst, tagsüber brauchst du mehr Kohlenhydrate pro Stunde als nachts. Das liegt natürlich daran, dass du nachts schläfst und dich nicht bewegst. Zum Schluss sind die Tagessummen der Mengen angegeben für Kalorien, Eiweiß, Fett und Kohlenhydrate (für Kohlenhydrate getrennt für tagsüber und nachts) sowie für Fruktose und Galaktose.

Alle Angaben im Plan sind für dich äußerst nützlich. Du weißt, dass du anhand deines Planes dein Essen abwechslungsreich gestalten kannst, indem du Austauschtabellen für Kohlenhydratmengen, für Fruktose in Obst und Gemüse und Galaktose in Milchprodukten verwendest. Austauschtabellen findest du in der Diättherapie-Broschüre der Selbsthilfegruppe. Dort findest du auch eine Anleitung für die Berechnung von Kohlenhydraten nach dem Dreisatz in beiden Richtungen.

4.4 WICHTIG FÜR DEINE ERNÄHRUNG IM ALLTAG – DU SOLLTEST MAHLZEITEN ZUSAMMENSTELLEN KÖNNEN

Um Eintönigkeit in der Ernährung zu vermeiden, muss bei der Zusammenstellung von Mahlzeiten in erster Linie der im aktuellen Ernährungsplan vermerkte Gehalt an Kohlenhydraten berücksichtigt werden. Du solltest also die Berechnung und Zusammenstellung deiner Mahlzeiten lernen, üben und schließlich beherrschen. Das Meiste dazu kannst du von demjenigen Elternteil erfahren, der bei euch zu Hause das Essen bereitet. Sicherlich kann dir auch deine Diätassistentin – vielleicht sogar im Rahmen einer Diätschulung – mit Tipps und Übungsvorschlägen helfen. Du wirst solche Kenntnisse unbedingt brauchen, wenn du auswärts essen möchtest oder musst.

SCHÄTZEN ÜBEN

Damit du beim Essen außerhalb von zu Hause gut zurechtkommst, solltest du zu Hause die Portionen der Speisen, die du oft isst, abwiegen und dir die Mengen gut einprägen. Bei Fett und Eiweiß gibt es für dich grundsätzlich keine Begrenzungen. Allerdings ist besonders beim Verzehr von Fett darauf zu achten, dass du kein Übergewicht bekommst.

AUSWÄRTS ESSEN

Du kannst in jedem Restaurant oder auch in der Mensa essen, wenn du die Kohlenhydratmengen der Gerichte einschätzen kannst. Recht leicht gelingt das bei Beilagen wie Kartoffeln, Pommes frites, Reis, Nudeln oder Brot. Schwieriger einzuschätzen sind Eintöpfe, dicke Suppen und Saucen oder Nudelgerichte mit gebundener Sauce. Dafür brauchst du Übung. Da musst du ja auch die Fruktose berücksichtigen.

FAST FOOD

Hamburger und viele Fast-food-Gerichte in Fast-food-Restaurants lassen sich gut einschätzen. Die Portionen sind fast immer gleich groß. Z. B. enthält ein normaler Hamburger im Durchschnitt ungefähr 30 g Kohlenhydrate. Aber du musst daran denken, dass auch Salat dabei ist. In allen Hamburger-Stationen gibt es Light-Getränke oder Mineralwasser, die deinen Blutzucker nicht beeinflussen und auch keine Fruktose enthalten. Alles über die Zusammensetzung der verschiedenen Produkte (von Burgern, Nuggets und Wraps) von McDonald und anderen Fast-food-Ketten kannst du aus dem Internet erfahren. Schwieriger ist es, Döner einzuschätzen, weil die Menge an Weißbrot unterschiedlich sein kann. Aber hier könntest du ja das Fladenbrot auf eine bestimmte Menge beschränken, von der du vorher zu Hause das Gewicht bestimmt hast.

› Wenn du noch die nächtliche Sonde hast: denk doch einmal darüber nach, ob du nicht versuchen solltest, sie gegen Stärke oder Glycosade auszutauschen.

Auch wenn es mit der nächtlichen Sonde bisher ganz gut geklappt hat, solltest du darüber nachdenken, ob du sie nicht durch Stärke oder Glycosade ersetzen könntest. Das würde vieles vereinfachen und würde für dich eine Menge mehr Unabhängigkeit bedeuten. Du bräuchtest nachts nicht immer unter der strengen Kontrolle deiner Eltern zu bleiben, weil ja dann die große Gefahr der plötzlichen und schweren Unterzuckerung während des Schlafes (durch technische Fehler an der Pumpe oder den Schlauchverbindungen) nicht mehr besteht. Wenn ihr eine Klassenreise macht, könntest du wie auch Schüler, die einen Diabetes haben, ohne Begleitung mitreisen. Solltest du nachts die Umstellung auf Stärke oder Glycosade wünschen, dann musst du für die Umstellung einige Tage in die Klinik, weil die richtige Menge an Stärke oder Glycosade ausprobiert werden muss. Das geht dann am Besten mit der kontinuierlichen Glukosemessung.

Übrigens: Bei nächtlichen Messungen mit der kontinuierlichen Glukosemessung hat sich herausgestellt, dass das Glukoseprofil bei der Magentropfinfusion nicht stabiler ist als bei der Einnahme von Glycosade.

4.5 DEINE DIÄT MUSS VOLLWERTIG SEIN

Für dein weiteres Wachstum, die Gesundheit und Leistungsfähigkeit ist ein möglichst ausgewogenes Verhältnis aller Nährstoffe erforderlich. Daran muss unbedingt bei der Planung deiner Diät-Ernährung gedacht werden. Es muss auch unbedingt dein Körpergewicht im Auge behalten werden. Übergewicht kann sehr leicht entstehen, wenn die Diät zu viele Kohlenhydrate enthält oder reichlich Fett. Die Behandlung zur Gewichtsabnahme ist bei Menschen mit GSD I deutlich schwieriger als bei Menschen ohne Glykogenose.

Deine Diät unterscheidet sich ja deutlich von der üblichen Ernährung in deiner Familie und bei deinen Freunden. So enthält sie einerseits wenig Obst und Gemüse und auch keine Kuhmilch und nur wenig Milchprodukte. Andererseits enthält sie künstliche, industriell hergestellte Produkte wie Maltodextrin und ungekochte Stärke oder Glycosade. Damit kein Mangel an Vitaminen, Mineralstoffen (z. B. Calcium) und Spurenelementen entsteht, ist es sehr wichtig, von Zeit zu Zeit zu überprüfen, ob die Diät für dich noch richtig ist. Die Überprüfung der Diät durch die Ernährungsberaterin heißt Diät-Monitoring. Zudem geben natürlich auch die regelmäßigen Blutuntersuchungen Information darüber, ob deine Einnahme von Vitaminen und Nährstoffen ausreichend ist

4.6 DIE ERNÄHRUNG IN BESONDEREN SITUATIONEN (ERKRANKUNGEN, NARKOSE/OPERATION, FEIERN UND PARTY)

DURCHFALL ODER ERBRECHEN

Sicherlich hattet ihr für den Fall, dass du krank warst mit Durchfall oder Erbrechen einen »Notfallplan« zu Hause. Es könnte sein, dass dieser nicht mehr gültig ist, weil er schon lange nicht mehr aktualisiert wurde. In diesem Falle solltest du dich darum kümmern, dass du vom Behandlungsteam einen neuen bekommst. Prinzipiell besteht bei Durchfall oder Erbrechen die Gefahr, dass die nötige Menge an Kohlenhydraten und/oder Flüssigkeit in der Nahrung nicht mehr ausreichen. Brauchbare Informationen zum Vorgehen bei solchen Situationen kannst du in den beiden Broschüren der Selbsthilfegruppe Glykogenose über »Diättherapie« und »Grundlagen und medizinische Aspekte« bekommen. Dort ist z. B. die Zubereitung von »flüssiger Ernährung« oder einem »Magentropf mit Maltodextrin-Lösung für tagsüber« genau beschreiben. Grundsätzlich solltest du auch wissen, wann eine Ernährung zu Hause nicht mehr ausreicht und du dich besser in einer Klinik vorstellen solltest. Wenn du in die Klinik gehst, solltest du immer einen aktuellen Brief deines Stoffwechselteams dabei haben, der die wichtigsten Daten zu Krankheitsverlauf und Behandlung enthält, z. B. auch wie viel Glukose dir in einer intravenösen Infusion zugeführt werden muss, um den Blutzucker auf einer Höhe von etwa 100 mg/dl zu stabilisieren. Ein solcher Brief wird für den diensthabenden Arzt eine große Hilfe sein. Du kannst nicht erwarten, dass jeder Arzt in einer Klinik ein Stoffwechselspezialist ist und weiß was für dich das Richtige ist.

NARKOSE UND OPERATION

Sollte eine Operation durchgeführt werden oder eine Untersuchung in Narkose, dann musst du vor dem Eingriff über längere Zeit (6-12 Stunden) nüchtern bleiben. Solche Maßnahmen müssen immer gut geplant und vorbereitet werden. Der die Maßnahme durchführende Arzt ist schon früh darauf hinzuweisen, dass du eine GSD I hast mit der Gefahr von schweren Hypoglykämien sobald du längere Zeit nüchtern bleiben musst oder wenn von deiner Diät abgewichen wird. Er soll sich unbedingt mit deinem Stoffwechselteam über das richtige Vorgehen vor, während und nach der Operation/Narkose besprechen. Am besten ist es, wenn die Operation/Narkose in der Klinik stattfindet, in der sich auch dein Stoffwechselteam befindet.

In jedem Falle wird vor einer Narkose oder Operation der ausführende Arzt oder zuständige Anästhesist (Narkosearzt) mit dir ein Aufklärungsgespräch führen, in dem du ihn noch einmal eindringlich auf die Probleme bei der GSD I hinweisen solltest – nämlich auf die Notwendigkeit, dass du während all den Zeiten, in denen du nichts essen oder trinken darfst oder kannst, eine intravenöse Infusion mit geeigneten Mengen an Glukose benötigst. Denn etwa 6-12 Stunden vor einer Narkose darfst du nichts mehr essen und trinken. Während dieser Zeit, in der du nüchtern bleiben musst und auch während einer Operation brauchst du eine intravenöse Infusion von Glukose, um den Blutzucker ständig auf einer Höhe um 100 mg/dl zu halten. Während der Operation muss der Blutzuckerspiegel regelmäßig kontrolliert werden. Die Infusion darf zu keinem Zeitpunkt unterbrochen werden. Das gesamte Team vor, während und nach der Operation muss wissen, dass auch nur eine kurzzeitige Unterbrechung der Glukoseinfusion (z. B. bei der Verlegung aus dem Operationssaal auf die Station) zu schwersten Unterzuckerungen führen kann. Im Übrigen brauchst du nicht zu befürchten, dass du eine Operation wegen der GSD I schlechter verkraftest, als wenn du keine hättest.

PARTY UND FEIERN

Partymachen kann sehr anstrengend sein. Wenn du viel tanzt, vielleicht sogar die ganze Nacht, dann musst du wie beim Sport vorsorgen und reichlich zusätzliche Kohlenhydrate essen. Du solltest (wie beim Sport) selber herausfinden wie viele zusätzliche Kohlenhydrate du brauchst, um sicher durch die Party zu kommen. Dazu solltest du wenn du die ersten Male in die Disko/ in den Club gehst, mehrfach den Blutzucker messen und die Blutzuckerwerte zusammen mit der Dauer und der Intensität des Tanzens und den gegessenen Kohlenhydraten notieren. Durch Auswerten des Protokolls allein, mit den Eltern oder dem Behandlungsteam kannst du herausbekommen, wann du am besten wie viele Kohlenhydrate bei späteren Diskobesuchen zu dir nehmen musst. Hast du außerdem auf einer Party Alkohol getrunken dann gibt es zusätzliche Probleme. Darüber solltest du das Kapitel »Und was ist mit Alkohol?« lesen.

› Vielleicht kann dir der folgende Bericht dabei helfen, herauszubekommen, wie du sicher und mit Freude an Partynächten teilnehmen kannst.

4.7 BERICHT VON LAURA PAUELS: SO KANN MAN MIT GSD I PARTY MACHEN.

Schon wer ohne Glykogenose »Partymachen« möchte, braucht gründliche Vorbereitung: Er muss sich zurechtmachen, damit er sich wohlfühlt. Und das kann unterschiedlich lange dauern. Bei dir kommt aber noch mehr dazu. Du kannst auf keinen Fall einfach so aus dem Haus gehen. Denn wer einmal die Nacht durchgetanzt hat, weiß, was er oder sie getan hat. Bei einer aktiven Nacht mit Freunden solltest du wie beim Sport vorsorgen und unbedingt zusätzliche Kohlenhydrate essen. Wie viel mehr du an Kohlenhydraten brauchst ist nicht für jeden gleich und hängt stark davon ab, ob du dich eher auf der Tanzfläche bewegst oder ob du an der Bar stehst. Je mehr du dich bewegst, desto höher ist natürlich der Energiebedarf. Wie viel du brauchst, kannst du nur selbst herausfinden. Wenn du die ersten Male in die Disko/ in den Club gehst, solltest du dort mehrfach den Blutzucker messen. Nimm deshalb unbedingt dein Blutzuckermessgerät mit. Es ist sehr klein und passt sehr gut in eine kleine Tasche. Für Jungs ist das natürlich schwieriger: aber sie können ja einen kleinen Rucksack oder einen Turnbeutel mitnehmen. Um bei späteren Besuchen auch ohne viel Messen auszukommen, kannst du ja bei den ersten Malen die Blutzuckerwerte zusammen mit Dauer und Intensität des Tanzens und den gegessenen Kohlenhydraten auf deinem Handy notieren. Später kannst du dann mit deinen Eltern oder deinem Behandlungsteam besprechen, wann du am besten wie viele Kohlenhydrate bei späteren Diskobesuchen zu dir nehmen musst.

Auch wenn du mit deinen Freunden vor dem Diskobesuch noch essen warst, musst du natürlich für den Abend in der Disko noch etwas zum Essen mitnehmen. Dafür empfiehlt es sich, etwas mit unterschiedlicher Blutzuckerwirksamkeit (das heißt: Kohlenhydrate mit unterschiedlicher Kettenlänge) dabei zu haben. So solltest du schnell wirkende Traubenzuckerplättchen und/oder Glukose in flüssiger Form oder als Gel, Brot mit »langsameren/ mittelschnell« wirkenden Kohlenhydraten und 1-3 Becher mit noch langsamer wirkender Stärke mitnehmen. Nimm anfangs lieber etwas mehr mit, um auf der sicheren Seite zu sein. Da man in die meisten Diskos/Clubs nichts zu essen oder trinken mitnehmen darf, empfiehlt es sich einen »Notfallbrief« von deinem Arzt dabei zu haben, den du dann beim Türsteher vorzeigen kannst. Es ist auch wichtig, dass deine Freunde, mit denen du unterwegs bist, wissen dass du eine Glykogenose hast und was im Notfall, also bei einer Unterzuckerung zu tun ist.

Du musst auf jeden Fall sehr aufpassen, wenn du Alkoholhaltiges trinkst. Denn Achtung: alkoholische Getränke können deinen Blutzuckerspiegel deutlich beeinflussen: viele – z. B. auch Bier – enthalten Kohlenhydrate. Von süßen zuckerhaltigen Mischgetränken solltest du dich aus mehreren Gründen unbedingt fernhalten. Erstens enthalten sie Fruktose, die du ja in größeren Mengen nicht zu dir nehmen solltest und zweitens würde dein Blutzuckerspiegel deutlich ansteigen und infolge der starken Ausschüttung von Insulin könnte es zu einer schweren Unterzuckerung kommen. Mehr zu Alkohol findest du im Kapitel »Und was ist mit Alkohol?«

Achtung: Auch, wenn du nach Hause kommst und ins Bett gehen möchtest, musst du immer deinen Blutzucker kontrollieren und deine Nachtration an Kohlenhydraten einnehmen. Und du musst damit rechnen, dass Hypoglykämien auch noch in der Nacht vorkommen können.

Du siehst, sicheres Partymachen lässt sich durchaus meistern, aber du musst an einiges denken und eine ganze Menge vorbereiten.

05

Kohlenhydratkunde

5.1 DIE KOHLENHYDRATE IM ÜBERBLICK

DER INHALT DES KAPITELS IN KÜRZE

Es werden die verschiedenen Kohlenhydrate in der Ernährung beschrieben. Dabei wird auf die unterschiedliche Molekülgröße (Kettenlänge) und Blutzuckerwirksamkeit der Einfachzucker (= Monosaccharide), Zweifachzucker (= Disaccharide), Mehrfachzucker (= Oligosaccharide) und Vielfachzucker (= Polysaccharide) eingegangen.

5.1 DIE KOHLENHYDRATE IM ÜBERBLICK

In dem Kapitel »Alles Wichtige zum Glukosestoffwechsel« wurde schon über die verschiedenen Kohlenhydrate in der Nahrung geschrieben und auch darüber wie sie verdaut werden. Da wurden die Stärke und die verschiedenen »Zucker« – Haushaltszucker/Kristallzucker (= Saccharose), Milchzucker (= Laktose), Fruktose (= Fruchtzucker) und Malzzucker (= Maltose) – erwähnt und beschrieben, wie sie letztlich alle zu Glukose umgewandelt werden müssen, bevor sie als Blutzucker im Körper Energie liefern können. Hier werden die verschiedenen Kohlenhydrate noch genauer beschrieben einschließlich ihrer chemischen Struktur. Sie unterscheiden sich in der Größe (Molekülgröße/Kettenlänge), ihrem chemischen Aufbau, ihrem Vorkommen in Nahrungsmitteln und ihrem süßen oder gar nicht süßen Geschmack. Wegen der Unterschiede im Aufbau haben sie eine unterschiedlich rasche blutzuckersteigernde Wirkung. Die solltest du kennen.

Der folgende Text wurde zu großen Teilen aus der Broschüre der Selbsthilfegruppe zur Diättherapie (von Maike Grotzke-Leweling) übernommen. Beim Lesen solltest du für ein besseres Verständnis immer wieder auf die Abbildung 22 schauen.

Die Kohlenhydrate bestehen chemisch aus Kohlenstoffatomen (= C), die ringförmig zusammengesetzt sind. Sie lassen sich den Einfachzuckern (= Monosacchariden), den Zweifachzuckern (= Disacchariden), den Mehrfachzuckern (= Oligosacchariden) und den Vielfachzuckern (= Polysacchariden) zuordnen (s. Abbildung 22)**.**

DIE EINFACHZUCKER (= MONOSACCHARIDE)

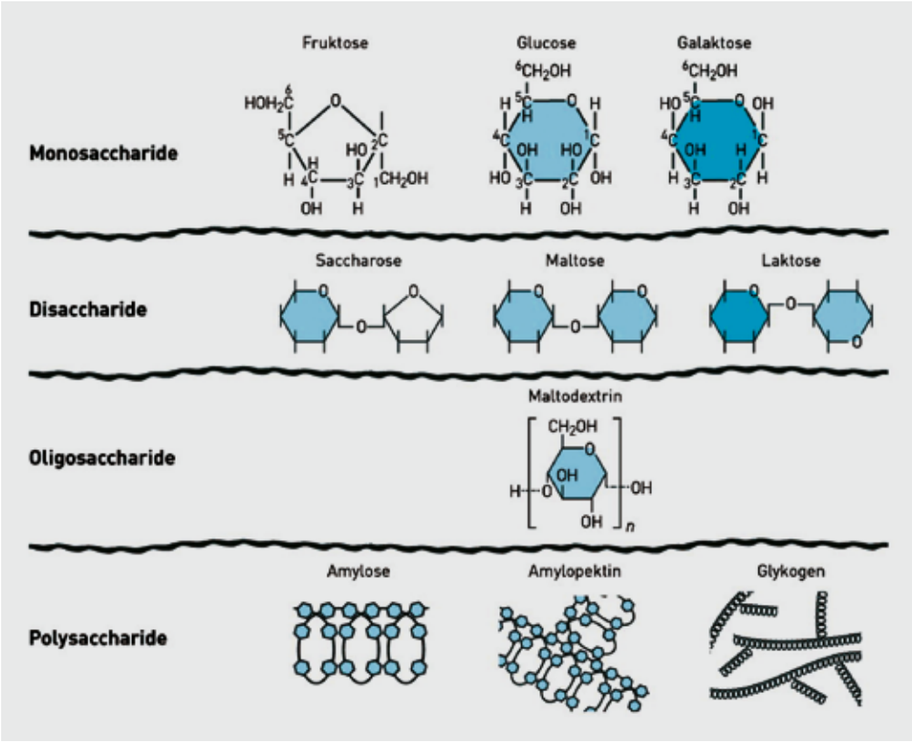
Ein einziger »Kohlenstoffring« wird als Einfachzucker bezeichnet Ein anderes Wort dafür ist Monosaccharid. Monosaccharide bestehen also nur aus einem Zuckerbaustein. Es gibt verschiedene Einfachzucker, die sich in ihrem ringförmigen Aufbau unterscheiden. Die drei wichtigsten für die Ernährung sind Glukose, Fruktose und Galaktose. Nur aus Glukose (in Form von Blutzucker) kann der Körper direkt Energie gewinnen. Fruktose wird auch als Fruchtzucker bezeichnet und kommt, wie der Name schon sagt in Früchten (Obst) vor. Galaktose wird auch (aber eigentlich kaum) als Schleimzucker bezeichnet und ist immer Bestandteil des Milchzuckers (Laktose).

DIE ZWEIFACHZUCKER (= DISACCHARIDE)

Diese sind aus zwei Monosacchariden zusammengesetzt. Zu ihnen zählen Saccharose (= Haushaltszucker/Kristallzucker/Rohrzucker), Laktose (= Milchzucker) und Maltose (= Malzzucker). Saccharose setzt sich aus Glukose und Fruktose zusammen und hat eine rasche blutzuckersteigernde Wirkung. Saccharose ist das, was allgemein als Zucker bezeichnet wird. Saccharose wird als allgemeiner Süßmacher in Süßwaren, Marmeladen, Kuchen, Limonaden etc. eingesetzt. Saccharose ist auch natürlicher Bestandteil von Honig und Obst. Saccharose ist für dich nicht geeignet.

Laktose besteht aus Glukose und Galaktose. Die Laktose ist natürlicher Bestandteil von Kuhmilch und Produkten, die aus Milch hergestellt werden. Das sind z. B. Joghurt, Buttermilch oder Quark und Frischkäse. Butter enthält fast keine Laktose. Auch reifer Käse enthält nur sehr wenig Laktose. Bei der Käseherstellung wird der Milchzucker nämlich durch Milchsäurebakterien im Käse abgebaut. Je reifer (älter) der Käse ist, desto geringer ist der Laktosegehalt. Somit ist gereifter Käse deutlich laktoseärmer als Quark oder Frischkäse. Nahrungsmittel mit viel Laktose sind für dich nicht geeignet.

Bei der Maltose sind zwei Glukosebausteine verbunden. Sie ist in Malzbonbons, Bier oder Malzbier enthalten. Maltose ist für dich geeignet. Sie wirkt aber rasch blutzuckersteigernd.



Chemie der Kohlenhydrate in deiner Diät. **ABBILDUNG 22**

Die Abbildung wurde entnommen aus: Grotzke-Leweling M, Schulungsunterlagen für die Diättherapie der hepatischen Glykogenosen, Vitaflo Deutschland 2015. Zur Erläuterung: C = Kohlenstoffatome. Im Einfachzucker sind die C-Atome ringförmig chemisch über Sauerstoff (= O) miteinander verbunden. Es gibt drei verschiedene Einfachzucker. In den Zweifach-, Mehrfach- und Vielfachzuckern (= Di-, Oligo- und Polysacchariden) sind die ringförmigen Einfachzucker ebenfalls über Sauerstoff (= O) miteinander verbunden.

DIE MEHRFACHZUCKER (= OLIGOSACCHARIDE)

Ein Oligosaccharid ist das künstlich hergestellte Maltodextrin, welches aus fünf bis 15 Glukosebausteinen besteht. Maltodextrin hat eine ähnlich rasche blutzuckersteigernde Wirkung wie Glukose. Es schmeckt im Vergleich zu Saccharose deutlich weniger süß.

DIE VIELFACHZUCKER (= POLYSACCHARIDE)

Die Polysaccharide bestehen aus weit über 1000 Glukosebausteinen. In diese Gruppe gehört die Pflanzenstärke, aber auch die tierische Stärke Glykogen. Glykogen hat allerdings für die Ernährung keine Bedeutung. Als Pflanzenstärke sind z. B. Maisstärke, Kartoffelstärke, Weizenstärke, Reisstärke oder Maniokstärke bekannt. Getreide enthält große Mengen Stärke. Stärke schmeckt nicht süß.

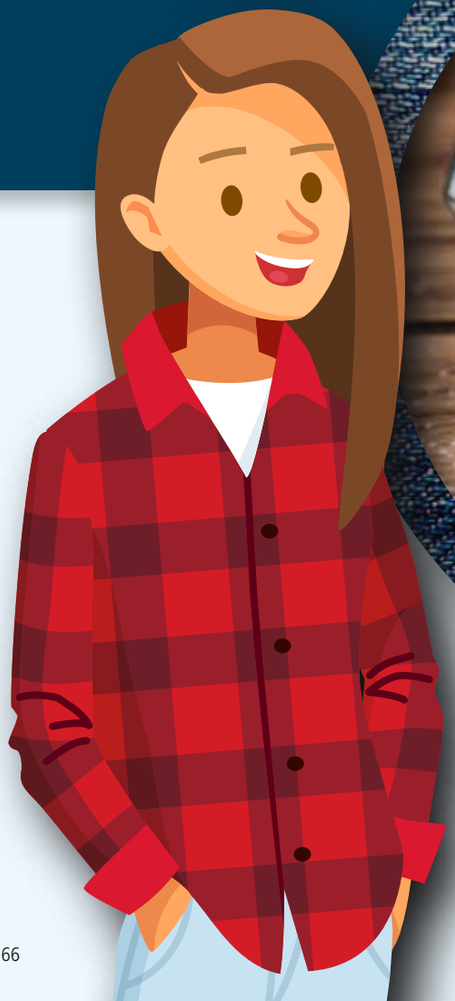
Weil ja die Stärke für deine Ernährung eine sehr große Rolle spielt, soll sie hier noch weiter besprochen werden. Die Stärke, die in vielen Lebensmitteln (Brot, Nudeln, Reis, Kartoffeln, Pudding etc.) enthalten ist, setzt sich aus zwei Anteilen zusammen: zu etwa 20-30 % aus Amylose und zu etwa 70-80 % aus Amylopektin. Diese beiden Bestandteile unterscheiden sich in ihrer Größe und Form. Amylose besteht aus »nur« 500 – 6000 Glukosebausteinen, die überwiegend in einer schraubenförmigen Kette angeordnet sind. Amylopektin ist demgegenüber riesig und besteht aus Hundertausenden bis Millionen Glukosebausteinen und ist stark verzweigt. Von allen hier genannten Kohlenhydraten hat Stärke die langsamste Blutzuckerwirkung und ist deshalb wegen des «Depoteffekts« für dich von größter Bedeutung.

Üblicherweise werden Lebensmittel, die reich an Stärke sind, wie Nudeln, Kartoffeln, Reis, Puddingpulver vor dem Verzehr durch Erhitzen zubereitet. Dabei quellen die Stärkekörner durch Wasseraufnahme und werden auf diese Weise in eine gut verdaubare Form überführt. Wenn man auf diesen Prozess verzichtet und die Stärke »roh« und nicht erhitzt und gequollen (=ungekocht) einnimmt, findet der Quellvorgang erst im Darm statt. Die Stärke beginnt also erst im Darm zu quellen und wird dadurch nur sehr langsam in die Glukosebausteine verdaut. Letztlich findet also nach Einnahme von roher Stärke nur eine recht langsame Aufnahme der Glukosebausteine ins Blut statt und der Blutzucker wird so über einen längeren Zeitraum stabil gehalten. Durch Nutzung dieses Depoteffekts gelingt es, die Abstände zwischen den Mahlzeiten zu verlängern. Im Allgemeinen wird bei der Glykogenose »rohe« ungekochte Stärke aus Mais (Mondamin) verwendet.

Glucosade der Firma Vitaflo ist eine besondere Stärke. Sie wurde extra für die Behandlung von Patienten mit Glykogenosen entwickelt. Sie hat einen sehr starken Blutzucker-Depoteffekt. Glycosade ist eine künstlich veränderte Maisstärke. Sie enthält sehr viel mehr Amylopektin als natürliche Maisstärke: nämlich 99,9 % anstatt nur 73 %. Damit wurde der sog. glykämische Index von 70 von natürlicher Maisstärke deutlich auf 30 verringert. Der glykämische Index ist ein Wert, der die Wirkung eines Lebensmittels auf den Blutzucker angibt. Je kleiner der Wert ist, umso langsamer steigt der Blutzucker nach der Einnahme des Lebensmittels an. Glycosade wird auch ungekocht eingenommen und sie wird noch langsamer als natürliche ungekochte Stärke im Darm gespalten und man kann damit noch längere Abstände zwischen den Mahlzeiten erreichen.

06

Süßen mit Zucker geht leider nicht!



6.1 DREI GRUPPEN VON GEEIGNETEN SÜßMACHERN

6.2 GEEIGNETE SÜßIGKEITEN UND SÜßE GETRÄNKE

DER INHALT DES KAPITELS IN KÜRZE

Hier findest du eine Übersicht über alle Süßmacher, die dir für die Versüßung deiner Speisen und Getränke zur Verfügung stehen sowie über geeignete Süßigkeiten und süße Getränke.

06

6.1. DREI GRUPPEN VON GEEIGNETEN SÜßMACHERN

Schon lange weißt du, dass ihr beim Kochen und Backen nicht den üblichen Kristallzucker (= Haushaltszucker oder Saccharose) verwenden könnt. Kristallzucker ist ja ein Zweifachzucker (Disaccharid), der sich zu gleichen Teilen aus Glukose und Fruktose zusammensetzt. Fruktose kann bei dir aber nicht in Glukose umgewandelt werden, sondern würde stattdessen das Laktat erhöhen. Das gilt auch für andere gern verwendete Süßmacher wie brauner Zucker, Honig, Rübensirup, Apfelkraut, Ahornsirup, und Agavendicksaft.

IHR KÖNNT NUR SÜßMACHER VERWENDEN, DIE KEINE FRUKTOSE ENTHALTEN. DAS SIND:

1. Künstliche Süßstoffe

Die bekanntesten sind Cyclamat, Saccharin und Aspartam. Dazu gehört auch Stevia. Es gibt sie entweder als Tabletten, in Pulverform oder als klare Flüssigkeiten. Die Süßstoffe sind kohlenhydratfrei und lassen den Blutzucker nicht ansteigen.

2. Zuckeraustauschstoffe

Das sind sog. Zuckeralkohole. Sie heißen z. B. Isomalt, Laktit, Erythrit, Maltit, und Xylit. Es sind besondere Kohlenhydrate, die z. T. vom Darm aufgenommen werden. Sie lassen den Blutzucker aber kaum ansteigen. Aus der Reihe der Zuckeralkohole ist Sorbit (oft findet man auch »Sorbitol« in den Angaben der Inhaltsstoffe) in größeren Mengen nicht geeignet, weil er wie Fruktose verstoffwechselt wird und dabei Laktat entsteht.

3. »Zucker« die nur Traubenzucker und Maltose enthalten

Das sind der Traubenzucker selbst (= Glukose oder Dextrose) sowie Reissirup und Getreidezucker. Die enthaltenen Kohlenhydrate sind Glukose oder Maltose und lassen den Blutzucker schnell ansteigen und müssen als Kohlenhydrate im Diätplan berücksichtigt werden!

6.2 GEEIGNETE SÜßIGKEITEN UND SÜßE GETRÄNKE

Viele »light«-Produkte und einige Süßigkeiten (z. B. zahnfreundliche Kaugummis) sind mit künstlichem Süßstoff hergestellt. Zuckerfreie Diät-Bonbons bestehen z. B. fast nur aus Sorbit oder Isomalt. Es gibt zuckerfreie Schokolade mit Xylit. Viele andere Diätprodukte wie z. B. Gebäck sind mit Zuckeraustauschstoffen gesüßt. Um größere Mengen des häufig verwendeten Sorbits zu vermeiden, solltest du bei Diät-Produkten genau auf die Inhaltsangaben achten.

HIER NOCH EINMAL EINE ÜBERSICHT DER SÜßMACHER

Zum Süßen anstatt Kristallzucker fruktosefreie Süßungsmittel verwenden.

Das sind:

1. Künstliche Süßstoffe
(Cyclamat, Saccarin, Aspartam, Stevia)

2. Zuckeraustauschstoffe
(Isomalt, Laktit, Erythrit, Maltit, Xylit, Sorbit.
Sorbit ist nur in kleineren Mengen geeignet.

3. Zucker, die nur Traubenzucker und/oder Maltose enthalten.
Sie lassen den Blutzucker (rasch) ansteigen. Sie müssen als Kohlenhydrate im Diätplan berücksichtigt werden.

07

Zu niedriger Blutzucker und Hypoglykämien

7.1 WAS GESCHIEHT GENAU IN DEINEM KÖRPER BEI EINER HYPOGLYKÄMIE UND WAS FÜHLST DU?

7.2 WAS MUSS BEI EINER SCHWEREN HYPOGLYKÄMIE GESCHEHEN?

7.3 WIE KOMMT ES BEI DIR ZU HYPOGLYKÄMIEN UND WIE KANNST DU SIE VERMEIDEN UND MÖGLICHST SCHNELL BEHEBEN?

7.4 VORSORGE FÜR DEN NOTFALL

DER INHALT DES KAPITELS IN KÜRZE

Hier geht es darum, was genau bei einer Hypoglykämie in deinem Körper geschieht und wie du mit Hypoglykämien umgehen und sie vermeiden kannst.

TIPPS FÜR DEN ALLTAG

- Kenn deine Hypoglykämie-Warnzeichen!
- Bei schwerer Hypoglykämie Notarzt rufen! Er kann Glukose in die Vene spritzen.
- Glukagon nützt nichts!
- Informiere Lehrer, Freunde, Kollegen darüber, dass bei dir Hypoglykämien vorkommen können, damit sie im Falle einer Hypoglykämie helfen können.
- Trag eine Notfallplakette oder hab' den Notfallausweis bei dir!
- Bekämpfe leichtere Hypoglykämien mit Traubenzucker oder Maltodextrin, gefolgt von einem Snack mit mittelschnell wirkenden Kohlenhydraten (Brot, Cracker).
  Achtung! Nach einem raschen Blutzuckeranstieg kann wegen der verursachten Insulinausschüttung ein rascher Blutzuckerabfall erfolgen bis hin zu einer neuerlichen Hypoglykämie.

07

7.1 WAS GESCHIEHT GENAU IN DEINEM KÖRPER BEI EINER HYPOGLYKÄMIE UND WAS FÜHLST DU?

Die empfohlenen Blutzuckerwerte von 75-100 mg/dl wirst du nicht immer einhalten können, und zu niedrige Blutzuckerwerte kommen unbemerkt vor. Wenn der Blutzucker allerdings sehr niedrig ist, wirst du es merken.

Alle möglichen Anzeichen und Warnzeichen bei Hypoglykämien sind im Behandlungs- und Schulungsprogramm für jugendliche Diabetiker beschrieben, denn bei ihnen gehören niedrige Blutzuckerwerte und Hypoglykämien zum Alltag. Aus dieser hervorragenden Beschreibung werden auf den folgenden Seiten die Ausführungen zu Hypoglykämien übernommen, allerdings wurden einige Erklärungen an die genetisch veränderten Stoffwechselwege der GSD I angepasst. Der gesamte übernommene (aber in Teilen modifizierte) Abschnitt ist als Zitat blau gedruckt.

Von einer Unterzuckerung oder Hypoglykämie spricht man, wenn der Blutzuckerspiegel unter 60 mg/dl absinkt. Dem Körper fehlt dann der Energielieferant Glukose. Hypoglykämien kann man an verschiedenen Anzeichen erkennen.

Die häufigsten Anzeichen von Hypoglykämien sind

- Schwitzen
- Herzklopfen
- Zittern
- Blässe
- Heißhunger
- Schwindel
- Übelkeit
- Unruhe
- »Weiche Knie«
- Bauchschmerzen

Zum Schutz vor einem zu großen Glukosemangel besitzt der Körper ein besonderes Warn- und Sicherheitssystem. Sobald der Blutzuckerspiegel zu sehr absinkt, werden die sogenannten Stresshormone ins Blut ausgeschüttet, die darauf hinwirken, dass die Glukosereserven des Körpers ins Blut abgegeben werden und dadurch der Blutzuckerspiegel wieder ansteigt. Hierbei ist die wichtigste Glukosereserve des Körpers das Leberglykogen. Diese Selbsthilfe des Körpers nennt man Gegenregulation. Leider kann bei dir diese Gegenregulation nicht funktionieren, weil bei dir ja gerade die dafür notwendigen Stoffwechselwege zur Bildung von Glukose aus Leberglykogen und auch aus Aminosäuren und Fett versperrt sind. Aber die Gegenregulationshormone (= Stresshormone) werden natürlich auch bei dir bei zu tiefen Blutzuckerwerten ausgeschüttet. Und diese Hormone sind für die genannten Hypoglykämie-Anzeichen verantwortlich.

Du kannst aber auch spüren, wie sich der Energiemangel direkt auswirkt. Vor allem das äußerst empfindliche Gehirn ist darauf angewiesen, dass es ständig mit ausreichend Glukose versorgt wird. Fehlt Glukose und damit Energie, so kann es zu Störungen und Ausfällen von Gehirnfunktionen kommen.

Typische Hypoglykämie-Anzeichen durch einen Energiemangel im Gehirn sind:

- Konzentrations- und Gedächtnisstörungen, auch Verwirrtheit
- Sprachstörungen
- Sehstörungen
- Störungen im Bewegungsablauf und »krakelige Schrift«
- Stimmungsschwankungen, Gereiztheit

Konzentrationsstörungen können sich dadurch bemerkbar machen, dass dir auf einmal Worte fehlen, oder dass du dich nicht mehr an einfache Vokabeln, Namen oder Telefonnummern erinnern kannst oder auf der Computertastatur lange nach einem Buchstaben suchst. Sehstörungen können sich dadurch zeigen, dass du plötzlich Sterne siehst, Farben anders aussehen oder du die richtige Zeile in einem Buch immer wieder aus den Augen verlierst. Störungen bei Bewegungen, die du sonst automatisch richtig ausführst, können auch Anzeichen für eine Unterzuckerung sein. Beim Radfahren kann es passieren, dass du auf einmal bewusst darauf achten musst, das Gleichgewicht zu halten, oder du musst beim Joggen auf deine Füße achten damit du nicht stolperst.

Hypoglykämien können sich auch auf die Stimmung auswirken. Manche Jugendliche sind auf einmal tief traurig, andere extrem ärgerlich und aggressiv, und wieder andere werden überdreht und albern. Wenn deine Laune von einer Minute auf die andere so umschlägt, dass du plötzlich todmüde wirst und zu nichts mehr Lust hast, solltest du überlegen, ob dein Blutzucker zu niedrig sein könnte. Im Schlaf kann sich eine Hypoglykämie durch Unruhe und Alpträume oder starkes Schwitzen bemerkbar machen. Viele Jugendliche werden nachts davon auch wach. Dass man sich morgens wie »zerschlagen oder wie gerädert fühlt« kann auch von einer nächtlichen Hypoglykämie kommen.

Nicht jeder Mensch erlebt eine Hypoglykämie gleich. Was fühlst du bei einer Hypoglykämie? Es ist für dich wichtig, dass du die Anzeichen bei dir kennst und sie dir als Warnzeichen

merkst. Wenn du dir bei einem komischen Gefühl nicht sicher bist, ob du eine Hypoglykämie hast, dann solltest du dir mit einer Blutzuckermessung schnell Klarheit verschaffen. Hast du aber keine Möglichkeit zum Messen dann solltest du im Zweifelsfall immer etwas essen.

Kannst du deine Hypoglykämie-Warnzeichen nennen?
Schreib sie hier bitte auf!

Meine Hypoglykämie-Warnzeichen:

7.2 WAS MUSS BEI EINER SCHWEREN HYPOGLYKÄMIE GESCHEHEN?

Wenn du bei den ersten Anzeichen einer Hypoglykämie nicht richtig reagierst, kann sich eine schwere Hypoglykämie entwickeln. Dann kannst du dir möglicherweise nicht mehr selbst helfen, denn du bist verwirrt oder gar bewusstlos. Manchmal kann es bei Bewusstlosigkeit auch zu einem (epileptischen) Krampfanfall kommen. In einer solchen kritischen Situation können dir deine Eltern oder andere Familienmitglieder oder auch »die Menschen in deinem persönlichen Umfeld« nur helfen, indem sie sofort einen Notarzt rufen. Der kann, wie du weißt, die fehlende Glukose in die Vene spritzen und dadurch die Bewusstlosigkeit rasch aufheben. Deine Eltern und Familienmitglieder wissen sicherlich, was sie bei einer schweren Hypoglykämie zu tun haben. Aber wissen es auch die Menschen in deinem persönlichen Umfeld? Deine Freunde, Sportkameraden, Lehrer oder Kollegen? Ihr, deine Eltern und du, solltet unbedingt dafür sorgen, dass sie es wissen!

In der Abbildung 23 ist zusammengefasst, was geschehen muss, wenn du (hier als »Patient« bezeichnet) bewusstlos bist. Es wird ausdrücklich drauf hingewiesen, dass auf keinen Fall versucht werden darf, bei Bewusstlosigkeit traubenzuckerhaltige Getränke oder Lösungen einzuflößen. Wenn überhaupt etwas gegen die Unterzuckerung getan werden kann, um die Zeit bis zum Eintreffen des Notarztes zu überbrücken, dann wäre es das Pressen von Glukosegel in die Wangentasche des Bewusstlosen oder das Auftragen von Glukosegel auf seine Lippen.

Notfallplan

Patient ist bewusstlos

- Notruf absetzen: 112
  - Was? › Unterzuckerungskoma bei …
  - Wo? › Ort, Straße, Hausnummer
  - Auf Rückfragen warten, nicht auflegen!
- Ggfs. für Einweisung der Rettungskräfte sorgen
- Glukosegel in die Wangentasche pressen oder auf die Lippen streichen
  (Auf keinen Fall versuchen, bei Bewusstlosigkeit traubenzuckerhaltige Getränke einzuflößen)
- Falls Zweithelfer da ist, Notfalldokumente bereit legen
- Eintreffen der Rettungskräfte: Sofortige Glukoseinfusion, **kein Glukagon**

ABBILDUNG 23
Notfallplan bei Hypoglykämie mit Bewusstlosigkeit. Dieser Notfallplan wurde von Frau Dr. Stachelhaus-Theimer, Selbsthilfegruppe Glykogenose vorgestellt.

UND WAS IST, WENN NIEMAND AUS DEINEM UMFELD DA IST?

Für einen solchen Fall kannst du/könnt ihr durch einen Notfall-Hinweis in deinen Papieren oder eine SOS-Plakette (siehe Abbildung 24) Helfern, die dich nicht kennen, den entscheidenden Hinweis auf die Unterzuckerungsgefahr bei deiner Glykogenose geben. Auch der Hinweis, dass bei dir nur die sofortige Glukosespritze hilft und kein Glukagon, sollte dort unbedingt vermerkt werden. Die Verabreichung einer Glukagonspritze durch die Eltern oder auch einen Freund ist nämlich bei Diabetikern die erste Notfallmaßnahme bis der Notarzt kommt. Da der Notarzt (der alles zur Diabetesbehandlung weiß und wahrscheinlich gar nichts zur Glykogenose) erwartet, dass bei einer schweren Hypoglykämie die »Glukagoninjektion« schon mal hilft (weil er es bei Fällen mit schwerer Unterzuckerung fast nur mit Diabetikern zu tun hat, bei denen es im Rahmen der Insulinbehandlung zu Unterzuckerungen kommen kann und bei denen dann Glukagon hilft), sollte möglichst in rot im Notfalldokument darauf hingewiesen werden, dass Glukagon bei dir absolut unwirksam ist und nur die rasche intravenöse Verabreichung von Glukose helfen kann.

Sofortbehandlung bei schwerer Hypoglykämie mit Bewusstlosigkeit

Auf Deutsch	Auf Englisch
- Zuerst Glukosegabe	- Glucose first
- Nie die Glukoseinfusion stoppen	- Never stop glucose infusion
- Kein Glukagon	- No glucagon
- Kein Insulin	- No insulin
- Kein Ringer-Laktat (Infusionslösung)	- No lactated Ringer

Diese Angaben sind für den Notarzt bestimmt!

Beispiel für beide Seiten einer SOS-Notfallplakette (auf englisch)

ABBILDUNG 24 Anleitung zur Sofortbehandlung bei schwerer Hypoglykämie durch den Notarzt und Abbildung einer SOS-Notfallplakette. (»Kein Ringer-Laktat« bedeutet, dass keine Ringer-Laktat-Infusionslösung verabreicht werden sollte. Eine solche Infusionslösung enthält Laktat, welches in der Situation einer Hypoglykämie für den Patienten ungünstig wäre). Die Kette mit Notfallplakette kann mit kurzen und eindeutigen Infos je nach Angaben bei Ebay bestellt werden. Die Angaben sind für den Notarzt bestimmt. Der Vorschlag wurde von Frau Dr. Stachelhaus-Theimer, Selbsthilfegruppe Glykogenose vorgestellt.

7.3 WIE KOMMT ES BEI DIR ZU HYPOGLYKÄMIEN UND WIE KANNST DU SIE VERMEIDEN UND MÖGLICHST SCHNELL BEHEBEN?

BEI DIR KANN ES AUS ZWEI GRÜNDEN ZU EINER HYPOGLYKÄMIE KOMMEN:

1. bei zu wenig Kohlenhydraten in den Mahlzeiten
2. bei großen körperlichen Anstrengungen

1. Zu wenig Kohlenhydrate:

Es kann dir passieren, dass du nicht rechtzeitig isst, zu wenig Kohlenhydrate dabei hast, oder dass du den Kohlenhydratgehalt einer Mahlzeit überschätzt. Auch Erbrechen oder Durchfall können die Ursachen für einen Kohlenhydratmangel sein, nämlich dann wenn die Glukose aus der Nahrung nicht vollständig ins Blut gelangt. Zur Gruppe des Kohlenhydratmangels gehört auch eine mögliche Hypoglykämie unter Alkoholeinfluss. Wenn du zu viel trinkst und angetrunken oder gar betrunken bist, wirst du die Kontrolle über dich verlieren. Du wirst lustlos, nachlässig und schläfrig und es besteht die große Gefahr, dass du nicht an deine nächste Mahlzeit denkst oder sogar ohne diese einschläfst. Dann hast du viel zu wenig Kohlenhydrate und es wird unweigerlich zu einer schweren Unterzuckerung kommen (Mehr zu Alkohol: siehe Kapitel »Und was ist mit Alkohol?«).

2. Große körperliche Anstrengungen:

Wenn die Muskeln kräftig arbeiten, verbrauchen sie besonders viel Energie. Der Blutzuckerspiegel kann deshalb beim Sport aber auch bei einer anderen langen körperlichen Betätigung deutlich absinken. Nicht nur während der anstrengenden Tätigkeit, sondern auch noch einige Stunden nach einer intensiven körperlichen Belastung kann der Blutzuckerspiegel stark abfallen. Solche verzögerten Hypoglykämien können der Grund für Unterzuckerungen in der Nacht sein. Genau wird die Hypoglykämie bei körperlicher Anstrengung und was du dagegen tun kannst, im Kapitel »Beweg dich und treib Sport« beschrieben.

BEI UNTERZUCKERUNGEN MUSST DU RICHTIG REAGIEREN!

Bereits bei den ersten Anzeichen einer Unterzuckerung solltest du sofort dafür sorgen, dass dein Blutzucker möglichst rasch wieder in den »normalen« Bereich ansteigt. Am schnellsten helfen dabei die sehr schnell wirksamen kohlenhydrathaltigen Nahrungsmittel, die innerhalb von 5-10 Minuten zu Blutglukose werden. Das sind:

- Traubenzucker
- Spezielle Glukose-Gels*
- Maltodextrin

2-4 Täfelchen Traubenzucker (das sind 10-20 Gramm) reichen aus, damit der Blutzucker wieder aus der Gefahrenzone ansteigt. Vielleicht weißt du selbst, wie viele Traubenzuckertäfelchen du in solchen Situationen brauchst. Wenn du die Täfelchen gegessen hast, solltest du schnell den Blutzucker messen, sofern du es noch nicht vorher getan hast. Sobald du dich wieder gut fühlst, solltest du überlegen, warum dein Blutzucker so

*Wenn du planst, für den Notfall Glukosegel bei dir zu haben, dann ist es wichtig, darauf zu achten, dass es wirklich nur Glukose enthält. Manche Glukosegels enthalten auch Saccharose. Die Glukosegels sind ja ursprünglich für Diabetiker gedacht und hypoglykämische Diabetiker können auch von Saccharose profitieren. Glucobooster glucose gel 40 g oder Glucogel Glucose Gel (40% Dextrose Gel) wären für dich am besten geeignet. Im Notfall kann aber auch Jubin Glucose-Gel helfen obwohl es Saccharose enthält.

sehr abgesunken ist und entscheiden ob du noch etwas essen musst. Wenn du nicht rechtzeitig gegessen hast, solltest du es jetzt unbedingt tun. Ist das nicht der Fall, dann solltest du auf alle Fälle einen Snack mit »mittelschnell wirkenden« Kohlenhydraten z. B. Weißbrot, Cracker oder Salzstangen essen, um zu vermeiden, dass der Blutzucker rasch wieder absinkt. Durch weitere Blutzuckerkontrollen solltest du prüfen, ob er stabil bleibt. Ist dein Blutzucker mitten im Sport abgesackt musst du sicherlich noch Kohlenhydrate zusätzlich essen, damit er nicht gleich wieder absinkt.

Achtung: Bei der Behebung von Hypoglykämien mit schnell wirksamen Kohlenhydraten (wie es ja notwendig ist!) musst du damit rechnen, dass der Blutzucker schnell ansteigt. Das kann bei dir zu einer hohen Insulinausschüttung führen, was wiederum eine erneute Hypoglykämie bewirken kann. Also immer vorsichtig mit den schnell wirksamen Kohlenhydraten umgehen, aber auch nicht zu vorsichtig!

In der Abbildung 25 sind die erforderlichen Maßnahmen aufgelistet, die du, wach und ansprechbar (hier als »Patient« bezeichnet) bei Unterzuckerung ergreifen musst. Bei wiederholten Hypoglykämien zu bestimmten Zeiten ohne erkennbaren Grund solltest du zusammen mit dem Stoffwechselteam deine Diät so verändern, dass in der kritischen Zeit der Kohlenhydratgehalt der Mahlzeiten angehoben wird

ABBILDUNG 25

Notfallplan für einen hypoglykämischen wachen und ansprechbaren Patienten. Der Plan wurde von Frau Dr. Stachelhaus-Theimer, Selbsthilfegruppe Glykogenose vorgestellt.

Notfallplan

Patient ist wach und ansprechbar

1. »Erst essen, dann messen«
   Traubenzucker oder Maltodextrin-Dosis: 15 – 20 g
2. Blutzucker messen
3. Snack mit mittelschnell wirksamen Kohlenhydraten (Brot, Cracker)
4. Blutzucker-Kontrolle bis zur Stabilisierung
5. Gegebenenfalls erneute Kohlenhydratzufuhr

Achtung: Schnell ansteigender Blutzucker → erhöhte Insulinausschüttung → erneute Hypoglykämie

7.4 VORSORGE FÜR DEN NOTFALL

Bei dir können Hypoglykämien jederzeit auftreten. Deshalb ist es absolut notwendig, dass du immer eine ausreichende Menge an schnell wirksamen Kohlenhydraten bei dir hast. Das sind einige Plättchen Traubenzucker in der Hosentasche oder in der Jacke, beim Sport auch in der Sporthose (siehe auch Kapitel »Beweg dich und mach Sport«).

Außerdem gehört für den äußersten Notfall ein Notfallausweis mit Hinweis auf deine Glykogenose und mögliche schwere Hypoglykämien in deine Geldbörse oder zu deinen Papieren. Auch gut sichtbare Notfallketten, Armbänder oder andere Notfallanhänger sind möglich. Ein Beispiel für eine Notfallplakette ist in Abbildung 24 dargestellt. Auf einer Plakette sollte vermerkt sein:

- Rettung mit Glukose 10% (Rescue with D10)
- kein Glukagon (No glucagon)

Diese Angaben sind für den Notarzt bestimmt. Ein neuer internationaler Notfallausweis wird derzeit unter Mitwirkung von Mitgliedern der Selbsthilfegruppe Glykogenose erarbeitet. Der Notfallausweis sollte von deinem »Stoffwechselarzt» ausgefüllt werden.

› Du musst unbedingt andere informieren!

Du möchtest vielleicht nicht, dass jeder von deiner Glykogenose weiß. Aber deine guten Freunde oder Freundinnen und auch die Lehrer, mit denen du viel zu tun hast und dein Trainer beim Sport sollten schon genau Bescheid wissen. Sie können dir bei einer Hypoglykämie noch ein Traubenzuckerplättchen oder Glukosegel geben, wenn du schon etwas benommen bist. Auf keinen Fall dürfen sie aber Flüssiges geben, wenn du schon bewusstlos bist. Du könntest dich sonst daran verschlucken. Wenn du bewusstlos bist hilft es nur, den Notarzt zu rufen. Bei der Ankunft des Notarztes muss man ihm gleich sagen, dass du eine Unterzuckerung bei Glykogenose (und nicht bei Diabetes) hast. Du solltest also deine Freunde oder Freundinnen sehr genau über Unterzuckerungen informieren und am besten auch besprechen was genau bei leichteren und was bei schweren Unterzuckerungen geschehen muss.

GEFAHR VON HYPOGLYKÄMIEN BEI ERKRANKUNGEN

Auf die Gefahr von Hypoglykämien bei Erkrankungen mit Durchfall und/oder Erbrechen wird im Kapitel »Die richtige Ernährung« und dort unter 4.6 Ernährung in besonderen Situationen hingewiesen. Das wichtigste ist, dass du dich in solchen Fällen nach einem gültigen Notfallplan ernähren kannst.

08

Beweg dich und treib Sport!

8.1 WIE DER BLUTZUCKER AUF KÖRPERLICHE BELASTUNG REAGIERT

8.2 BEI KÖRPERLICHEN ANSTRENGUNGEN MUSST DU DICH VOR UNTERZUCKERUNGEN SCHÜTZEN!

8.3 AN WAS DU BEIM SPORT IMMER DENKEN MUSST UND WAS DU BEIM SPORT IMMER DABEI HABEN MUSST

DER INHALT DES KAPITELS IN KÜRZE

Du kannst jeden Sport machen, du musst dich nur richtig auf ihn vorbereiten. Bei körperlicher Anstrengung brauchen die Muskeln Energie. Diese stammt zunächst aus den Glykogenspeichern der Muskelzellen. Wenn diese erschöpft sind (und das geht recht schnell), müssen die Muskeln über das Blut mit Glukose versorgt werden. Bei Menschen ohne GSD I wird bei Belastung ständig die von den Muskeln benötigte Menge an Glukose durch die endogene Glukosebildung nachgeliefert, so dass der Blutzuckerspiegel stabil bleibt. Weil bei dir die endogene Glukosebildung nicht funktioniert, sinkt bei fortgesetzter körperlicher Anstrengung der Blutzucker ab und eine Hypoglykämie kann entstehen. Im Gegensatz zu Menschen ohne GSD I musst du dich also bei körperlicher Anstrengung vor Unterzuckerungen schützen. Dazu musst du zusätzliche Kohlenhydrate essen. Nach längeren Anstrengungen müssen die Glykogenreserven der Muskeln durch Blutglukose wieder aufgefüllt werden. Deshalb kann es noch einige Stunden später (z. B. in der Nacht) zu Hypoglykämien kommen.

TIPPS FÜR DEN ALLTAG

- Wichtig: Blutzuckermessung und –protokollierung vor, während und nach dem Sport
- Achtung: ggf. erhöhter Kohlenhydratbedarf auch noch einige Stunden nach der Anstrengung
- Einflüsse auf die Menge der zusätzlich gebrauchten Kohlenhydrate: Dauer der körperlichen Aktivität, Ausmaß der Anstrengung, Mahlzeit vor dem Sport, dein Trainingszustand
- Denke an ein »Notfallpaket« mit ausreichender Nahrung (u. a. Traubenzucker)!
- Informiere Freunde, Lehrer, Trainer über deine Glykogenose!
- Bei Hypoglykämie kein Glukagon!

Zur Orientierung: 10 g Kohlenhydrate pro halbe Stunde intensiver Bewegung

8.1 WIE DER BLUTZUCKER AUF KÖRPERLICHE BELASTUNG REAGIERT

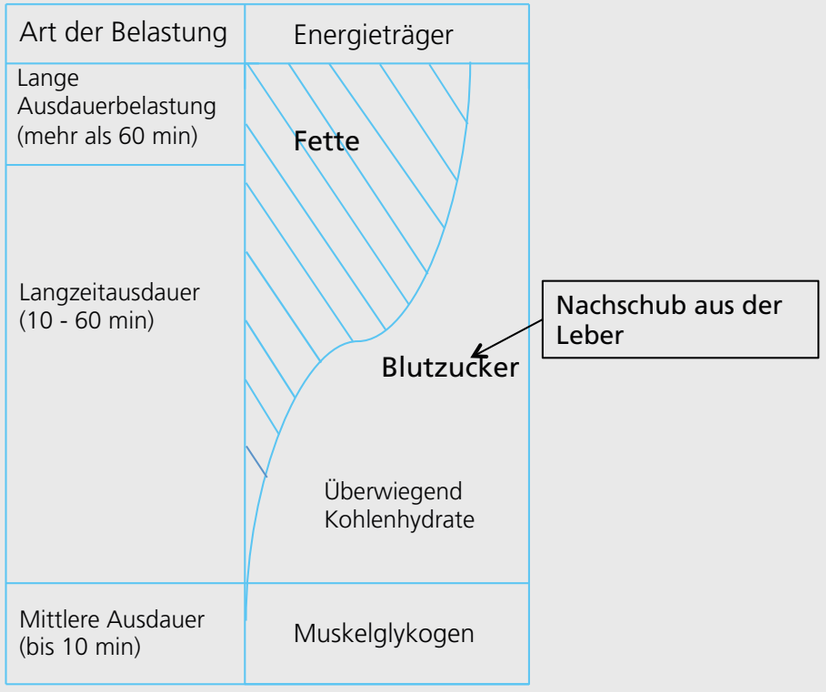
Bewegung und Sport tun gut und sind wichtig, um gesund und fit zu bleiben. Du kannst alles machen: z. B. Radfahren, Joggen, Schwimmen, Fitness, Mannschaftssport, Turnen oder Leichtathletik. Schulsport sowieso! Die Glykogenose ist kein Grund, bei Sport zu kneifen. Wichtig ist nur, dass du weißt, wie du dich richtig auf den Sport vorbereitest. Bewegung und körperliche Anstrengung bedeuten Muskelarbeit, und bei jeder Muskelarbeit sinkt dein Blutzucker. Um eine Hypoglykämie zu vermeiden, musst du dafür sorgen, dass du genügend Kohlenhydrate isst. Warum bei dir der Blutzucker absinkt, kannst du am besten verstehen, wenn du dir klar machst, wie Menschen ohne Glykogenose auf körperliche Anstrengung reagieren.

WENN SICH MENSCHEN OHNE GLYKOGENOSE ANSTRENGEN

Bei manchen Aktivitäten, z. B. bei einem 100-Meter-Lauf, müssen die Beinmuskeln sofort volle Leistung bringen. Dazu brauchen sie sehr viel Energie und Sauerstoff. Der Sauerstoff stammt aus der Atemluft, die Energie kommt aus der Glukose, die aus den Glykogenspeichern der Muskeln freigesetzt wird. Diese Energiereserven sind zwar rasch abrufbar, reichen aber nur für einige Minuten aus. Danach müssen die Muskelzellen über das Blut mit Glukose versorgt werden. Der Glukosenachschub stammt aus der Leber. Die Leber kann Glukose sowohl aus gespeichertem Glykogen (durch die Glykogenolyse) als auch aus Aminosäuren des Muskelproteins oder gespeichertem Fett (durch Glukoneogenese) bilden und an das Blut abgeben. Bei Menschen ohne Glykogenose sinkt der Blutzuckerspiegel selbst während einer anstrengenden und langdauernden sportlichen Leistung nie zu sehr (jedenfalls nicht bis zu einer Hypoglykämie) ab. Denn bei Bewegung bildet die Bauchspeicheldrüse automatisch weniger Insulin. Die Leber gibt dadurch mehr Glukose in das Blut ab. Die Erklärung dafür kannst du im Abschnitt über die Blutzuckerregulation im Kapitel »Alles Wichtige zum Glukosestoffwechsel« nachlesen. Je länger eine Belastung dauert, desto mehr Energie kann der Muskel aus Fett bekommen und bei einer sehr langen Belastung wird schließlich Fett die Hauptenergiequelle für die Muskelarbeit. Aber der Blutzuckernachschub aus der Leber bleibt auch bei einer sehr langen Belastung immer noch wichtig. Das kannst du in der Abbildung 26 sehen.

WAS PASSIERT, WENN DU DICH ANSTRENGST?

Wenn du dich anstrengst, passiert am Anfang das Gleiche wie bei deinen Freunden ohne Glykogenose. Zuerst werden die Glykogenreserven in der Muskulatur mobilisiert und genutzt, danach die Glukose aus dem Blut. Das Problem bei dir ist aber der fehlende Nachschub der Glukose aus der Leber, denn bei dir kann ja – wie du weißt – die Leber keine Glukose bilden und in des Blut abgeben. Deshalb sinkt dein Blutzuckerspiegel und du kannst eine Hypoglykämie bekommen. Bei einer langdauernden Muskelbelastung kann zwar ein wesentlicher Teil der benötigten Energie aus Fett geliefert werden, aber auch der ausbleibende Glukosenachschub aus der Leber macht sich bemerkbar.



Art der Energiebereitstellung in Abhängigkeit von der Belastungsdauer (modifiziert nach Leitzmann, 2009)

ABBILDUNG 26 Art der Energiebereitstellung in Abhängigkeit von der Belastungsdauer. Je länger eine Belastung dauert, umso mehr Energie kann durch Fett geliefert werden (nach Leitzmann, modifiziert).

UND WAS PASSIERT MIT DEM BLUTZUCKER NACH EINER ANSTRENGUNG?

Nach länger dauerndem Sport oder anderen länger dauernden körperlichen Anstrengungen sind die Glykogenreserven in den Muskeln verbraucht und müssen wieder aufgefüllt werden. Dazu nehmen die Muskeln vermehrt Glukose aus dem Blut auf. Dementsprechend kann auch noch einige Stunden nach der Anstrengung mehr Glukose gebraucht werden als üblich. Das ist der Grund für das verzögerte Vorkommen von Hypoglykämien, die nach einem sehr sportlichen Tag am Abend oder in der folgenden Nacht auftreten können.

8.2 BEI KÖRPERLICHEN ANSTRENGUNGEN MUSST DU DICH VOR UNTERZUCKERUNGEN SCHÜTZEN!

Das kann dir nur gelingen, wenn du dich mit zusätzlichem Blutzucker versorgst, indem du mehr Kohlenhydrate isst. Wie viele zusätzliche Kohlenhydrate du brauchst, kannst du nur selbst herausfinden. Dazu solltest du deinen Blutzucker vor, während und nach dem Sport messen und die Werte zusammen mit Dauer und Ausmaß der Anstrengung und den zusätzlich gegessenen Kohlenhydraten protokollieren. Das Protokoll kannst du dann allein oder zusammen mit deinem Behandlungsteam auswerten. Nur so bekommst du Sicherheit beim Sport.

Die Menge der zusätzlichen Kohlenhydrate, die du beim Sport essen musst hängt ab von:

- der Dauer deiner körperlichen Aktivität,
- dem Ausmaß der Anstrengung (kurze Belastung oder andauernd volle Leistung),
- von der Nahrung, die noch im Körper wirkt (gerade gegessen oder kurz vor der nächsten Mahlzeit).

Auch dein Trainingszustand ist entscheidend: Wenn du muskulös und gut trainiert bist, haben deine Muskeln große Glykogenreserven, und bei alltäglichen Belastungen wirst du kaum Blutzuckerveränderungen feststellen. Bei einer richtigen Anstrengung über längere Zeit verbrauchen deine Muskeln aber sehr viel Glukose und du brauchst dann reichlich Kohlenhydrate. Wenn du aber untrainiert bist und weniger Muskeln hast, verbrauchst du weniger Glukose, weil du körperlich weniger leisten kannst.

Wie viel Kohlenhydrate du brauchst, musst du ausprobieren. Von Jugendlichen mit Diabetes, die ja auch bei Sport und körperlicher Bewegung zu Hypoglykämien neigen, weiß man, dass pro halbe Stunde intensiver Bewegung mit etwa 10 g Kohlenhydraten zusätzlich zu rechnen ist.

Bei Sport sind leicht verdauliche Nahrungsmittel wie Brot geeignet. Wenn es schnell gehen muss, ist auch Maltodextrin möglich. Bei länger dauernder Belastung, z. B. einer Fahrradtour, kannst du außer Brot auch Stärke nehmen. Auch wenn du mit deinen Freunden am Nachmittag Basketball oder Fußball spielst oder auch eine kleine Radtour unternimmst, musst du immer daran denken, genug zu essen dabei zu haben.

Wie dein Blutzucker auf körperliche Anstrengung genau reagiert, kann niemand vorhersagen. Wie viele zusätzliche Kohlenhydrate für dich richtig sind, kannst du nur selbst mit (zunächst) häufigen Blutzuckerkontrollen herausfinden. Wenn du dann die Ergebnisse gut auswertest, weißt du später ziemlich gut, wie dein Körper auf »deinen Sport« reagiert.

8.3 AN WAS DU BEIM SPORT IMMER DENKEN MUSST UND WAS DU BEIM SPORT IMMER DABEI HABEN MUSST

Du wirst deine körperliche Belastung nicht immer genau vorhersagen können. Du musst also immer mit Unterzuckerungen rechnen und darauf vorbereitet sein.

Deshalb musst du beim Sport immer dabei haben:

- eine ausreichende Menge schnell wirksamer Kohlenhydrate (= Traubenzucker-Plättchen, Glukosegel)
- leicht verdauliche Zusatzkohlenhydrate (Brot, Cracker, Kekse, Maltodextrin)
- alles für die Blutzuckermessung (einschließlich Protokollierung)
- Notfallausweis

Etwas Traubenzucker (mindestens fünf Plättchen) solltest du beim Sport immer bei dir tragen am besten in deiner (Sport)-Hosentasche! Im Falle einer Unterzuckerung könnte die Sporttasche in der Umkleidekabine zu weit weg sein.

FREUNDE, LEHRER UND TRAINER MÜSSEN INFORMIERT WERDEN!

Zu deiner eigenen Sicherheit solltest du mit deinen Lehrern, Sportlehrern und Trainern über deine Glykogenose sprechen. Sie sollten wissen, woran sie eine Unterzuckerung erkennen und wie sie dir im Notfall richtig helfen können. Auf alle Fälle solltest du ihnen auch sagen, dass bei dir bei Unterzuckerungen (im Gegensatz zu Diabetikern) Glukagon den Blutzucker nicht anheben kann. Es wirkt nicht! Deshalb hast du es auch nicht in deiner Sporttasche. Der Hinweis ist deshalb wichtig, weil Sportlehrer und Trainer sich eher mit der Unterzuckerung bei Diabetikern auskennen, weil es eben sehr viel mehr diabetische Schüler oder Sportler gibt, als solche mit GSD I – und bei Diabetikern hilft die Glukagonspritze. Viele sportliche Aktivitäten wie Radtouren, Schwimmbadbesuche, Skilaufen oder auch Partybesuche unternimmst du ja mit Freunden. Sie sollten wissen, wie sie bei dir eine Hypoglykämie erkennen, und was bei einer Hypoglykämie zu tun ist.

ACHTUNG: HYPOGLYKÄMIE-ANZEICHEN KÖNNEN SCHWACH SEIN

Im sehr gut ausgearbeiteten Behandlungs- und Schulungsprogramm für jugendliche Diabetiker wird ausdrücklich darauf hingewiesen, dass die üblichen Hypoglykämie-Anzeichen beim Sport leicht übersehen werden können. Da das auch für dich gilt, soll hier der entsprechende Absatz aus dem Programm übernommen werden. Er ist als Zitat blau gedruckt.

»Wer spürt schon im kalten Wasser, dass er schwitzt und bei anstrengenden Sportarten können die Knie sowieso zittern. Ob das an einer Unterzuckerung liegt oder an der Anstrengung, kannst du nur mit einem Blutzuckertest klären. Kontrolliere deinen Blutzucker deshalb beim Sport lieber einmal mehr als einmal zu wenig!

Störungen im Bewegungsablauf können wichtige Unterzuckerung-Anzeichen während körperlicher Anstrengung sein. Wenn du den Ball beim Fußball oder Tennis plötzlich nicht mehr so genau triffst, beim Laufen auf deine Füße achten musst oder andere automatische Bewegungsabläufe nicht mehr richtig koordiniert sind, können das typische Anzeichen für eine Unterzuckerung sein. Auch Sehstörungen, Konzentrationsprobleme und zu langsame Reaktionen sind brauchbare Hinweise auf eine Hypoglykämie während körperlicher Belastung.«

DISKOBESUCH UND PARTY

Auch bei einem Diskobesuch oder bei einer Party, auf der getanzt wird, solltest du immer daran denken, wie beim Sport vorzusorgen und zusätzliche Kohlenhydrate zu essen. Am Ende des Kapitels »Die richtige Ernährung« gibt es einen Bericht, welcher dir helfen könnte, sicher durch eine Partynacht zu kommen.

09

Rückblick – Wie verlief deine Glykogenose bis heute?

9.1 WANN HAT DAS MIT DER GLYKOGENOSE BEI DIR BEGONNEN?

9.2 WIE GING ES DANN WEITER?

9.3 DURCH DIE BEHANDLUNG KANN MAN DIE GLYKOGENOSE NICHT HEILEN, ABER MAN KANN MIT IHR GANZ GUT LEBEN

9.4 WELCHE ORGANE SIND BEI DER GSD I BETROFFEN?

9.5 REGELMÄßIGE AMBULANZBESUCHE SIND NOTWENDIG

DER INHALT DES KAPITELS IN KÜRZE

Die GSD I ist schon bei Geburt vorhanden, sie kann aber meistens erst im Alter von einigen Monaten diagnostiziert werden. Solange dauert es, bis sich die Symptome ausbilden, die auf eine GSD I hinweisen. Die genaue Diagnose (GSD Ia oder GSD Ib) wird durch eine molekulargenetische Untersuchung mit den weißen Blutzellen gestellt. Wann und wie die GSD I bei dir diagnostiziert wurde und verlief kannst du von deinen Eltern oder aus den Briefen, welche die Ärzte nach jeder Untersuchung und Behandlung schreiben, erfahren.

Seitdem bei dir die GSD I bekannt ist, wurdest du mit einer Diät und Medikamenten behandelt. Die Krankheit kann nicht geheilt werden, aber du kannst bei der richtigen Behandlung ganz gut mit ihr leben. Deshalb solltest du deine Behandlung gut kennen. Mit der Zeit kann es trotz Behandlung zu Komplikationen und Folgeerkrankungen in verschiedenen Organen kommen. Diese werden beschrieben. Bei den dir bekannten regelmäßigen Ambulanzbesuchen in einem »Stoffwechselzentrum« werden die Komplikationen und die Folgeerkrankungen sorgfältig kontrolliert. Falls erforderlich, wird die Behandlung geändert.

Der Krankheitsverlauf bei der GSD I von der Geburt bis ins Jugendalter sowie die von Folgeerkrankungen betroffen Organe werden in zwei Abbildungen gezeigt. Damit die regelmäßigen Ambulanzbesuche zur Zufriedenheit verlaufen, wird beschrieben, wie Du dich auf sie vorbereiten kannst. Abschließend wird beschrieben, was genau und wie in der Ambulanz untersucht und besprochen wird.

09

9.1 WANN HAT DAS MIT DER GLYKOGENOSE BEI DIR BEGONNEN?

Nach deiner Erinnerung hast du sie schon immer. Du wirst sicherlich schon öfter deine Eltern gefragt haben, wann das bei dir mit der Glykogenose eigentlich begonnen hat. Denn du kannst dich höchst-wahrscheinlich nicht an die Zeit erinnern, als du noch nicht die besondere Ernährung hattest.

Wie es bei dir genau war, können dir nur deine Eltern sagen. Du könntest auch den Brief lesen, in dem die Ärzte darüber geschrieben haben, wie sie die Diagnose gestellt haben und mit welcher Behandlung sie und deine Eltern damals begonnen haben.

WIR KÖNNEN HIER NUR BESCHREIBEN, WIE DIE GLYKOGENOSE MEISTENS »BEGINNT« UND WIE DIE DIAGNOSE GESTELLT WIRD

Nachdem die ersten drei bis sechs Lebensmonate eines Säuglings meistens unauffällig waren, beobachten die Eltern plötzlich, dass ihr Kind krampft. Deshalb suchen sie notfallmäßig eine Kinderklinik auf. Bei der Untersuchung des Kindes dort fällt am meisten die stark vergrößerte Leber auf und in den Blutuntersuchungen ergeben sich die für eine GSD I typischen Befunde, wie zu tiefe Blutzuckerwerte und Hypoglykämien sowie erhöhte Konzentrationen für Laktat, Fette, Harnsäure und die »Leberwerte« (Transaminasen). Bei manchen Kindern fällt schon die vergrößerte Leber bei einer routinemäßigen Vorsorgeuntersuchung beim Kinderarzt auf, und die weitere Abklärung in der Klinik führt dann zur Diagnose der GSD. Sobald die Ärzte den Verdacht auf eine GSD I haben, müssen sie überlegen, ob es sich um eine GSD Ia oder eine GSD Ib handelt. An eine GSD Ib denken sie, wenn das kleine Kind schon Entzündungen im »Nasen-Rachen-Raum« hatte und – ganz wichtig – im Blut eine »Neutropenie«, eine zu geringe Zahl an weißen Blutkörperchen nachzuweisen ist. Bei einer kleinen Zahl Betroffener bilden sich die Symptome nur langsam aus und die Diagnose wird erst im 2. oder 3. Lebensjahr gestellt.

Um die genaue Diagnose zu stellen, wird in jedem Falle eine Blutprobe zur molekulargenetischen Untersuchung in ein spezielles Labor geschickt. Dort werden in den beiden Allelen des Kindes für die Glukose-6-Phosphatase (bei Verdacht auf die GSD Ia) bzw. für den Glukose-6-Phosphat-Transporter (bei Verdacht auf die GSD Ib) diejenigen Mutationen nachgewiesen, die für die Entstehung der GSD Ia bzw. GSD Ib verantwortlich sind. Für mehr Information zur molekulargenetischen Diagnostik lies bitte das Kapitel »Die GSD ist erblich«. Dort findest du auch alles Wichtige zu Genen und Allelen.

Vor etwa 15 Jahren war die molekulargenetische Diagnostik der GSD I noch nicht möglich. Damals musste die Leber mit einer Nadel »punktiert« werden. Das entnommene Lebergewebe wurde mikroskopisch untersucht. Dabei zeigte sich, dass die Leberzellen sehr viel Glykogen und Fett enthielten. Die genaue Diagnose wurde dann in einer biochemischen Untersuchung gestellt: nämlich durch den Nachweis, dass entweder die Aktivität des Glukose-6-Phophatase-Enzyms (im Falle der GSD Ia) oder die des Glukose-6-Phosphat-Transporters (im Falle der GSD Ib) stark vermindert war (s. Abbildung 27).

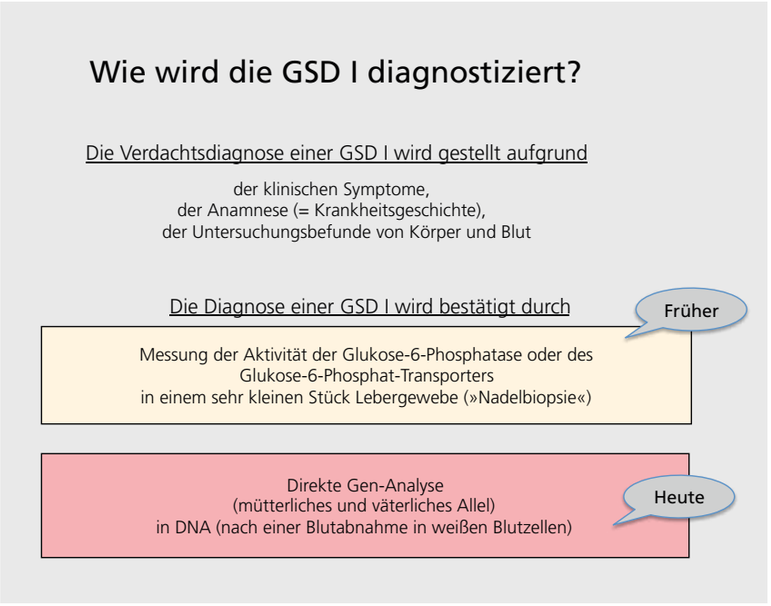


ABBILDUNG 27

Hier wird schematisch gezeigt, wie die GSD Ia und die GSD Ib diagnostiziert werden. Aufgrund der klinischen Symptome, der Anamnese und der Untersuchungsbefunde wird eine Verdachtsdiagnose gestellt. Die Verdachtsdiagnose einer GSD Ia oder GSD Ib muss dann bestätigt werden. Früher musste dazu mit einer Nadel durch die Bauchdecke ein sehr kleines Stück Leber entnommen werden. In diesem wurde dann entweder die erblich bedingt stark reduzierte Aktivität der Glukose-6-Phosphatase (G-6-Pase) oder des Glukose-6-Phosphat-Transporters (G-6-P-Transportsr) nachgewiesen. Heute ist eine Leberbiopsie nicht mehr erforderlich. Vielmehr kann man direkt in den weißen Blutzellen (Leukozyten) die der GSD Ia oder GSD Ib zugrundeliegenden Mutationen im mütterlichen und väterlichen Allel nachweisen. Die offiziellen Gen-Bezeichnungen sind G6PC bzw. SLC37A4.

09

9.2 WIE GING ES DANN WEITER?

Sofort, nachdem die Diagnose gesichert war, wurde noch im Krankenhaus mit der Diätbehandlung begonnen. Sie wurde dann, erst von deinen Eltern allein und später mit deiner Beteiligung nach den Vorschlägen des Stoffwechselteams ununterbrochen fortgeführt. Bei der Behandlung war das allerwichtigste, zu tiefe Blutzuckerwerte und Hypoglykämien und zu hohe Laktatwerte im Blut zu vermeiden. Das gelang nur mit der dir so gut bekannten Diät (die im Kapitel »Die richtige Ernährung« gesondert besprochen wird). Aufgrund der Diät sind die anfangs auffälligen Befunde – z. B. die starke Lebervergrößerung und die Wachstumsstörung – nach und nach vollständig verschwunden und man sah dir dann während der Kindheit nicht an und man sieht dir ja auch heute überhaupt nicht an, dass du eine GSD I hast.

Außer der Diät musst du wahrscheinlich auch Medikamente einnehmen, z. B. Allopurinol, um einen erhöhten Harnsäurespiegel im Blut zu senken oder Citrat, um einer Harnsteinbildung vorzubeugen, wahrscheinlich auch ein Multivitamin- und Mineralstoff-Präparat, damit du wegen deiner Diät, die ja kaum Milchprodukte und Obst und Gemüse enthält, nicht in einen Vitamin- oder Kalziummangel kommst. Es könnte auch sein, dass dir ein sog. ACE-Hemmer verschrieben wurde mit dem eine Nierenschädigung vermieden werden soll.

› Damit du selbst siehst, was du derzeit regelmäßig einnehmen sollst, könntest du jetzt in eine Tabelle eintragen, welche Medikamente du in welcher Dosierung und wann einnimmst. Weißt du auch, warum du die Medikamente einnehmen musst?

Name des Medikaments	Dosis des Medikaments pro Tag (in mg)	Zeitpunkt der Einnahme
Beispiel: Allopurinol	*100 mg pro Tag*	*einmal morgens*

9.3 DURCH DIE BEHANDLUNG KANN MAN DIE GLYKOGENOSE NICHT HEILEN, ABER MAN KANN MIT IHR GANZ GUT LEBEN.

Mit einer guten »Glykogenose-Diät« kannst du rund um die Uhr gute Blutzuckerspiegel und Laktatwerte erreichen. Unter der Diät bist du gut gewachsen und hast dich bisher normal entwickelt – und du warst eigentlich immer genau so leistungsfähig wie deine gleichaltrigen Freunde. Man sah dir auch nicht an, dass du eine GSD hast. Und auch jetzt ist es so: Ohne dass du es sagst, käme niemand auf die Idee, dass du eine chronische Stoffwechselstörung hast.

Manche Veränderungen als Folge der Stoffwechselstörung lassen sich selbst durch die beste Diäternährung nicht vollständig ausgleichen. Was fast immer vorhanden ist, sind einige auffällige Laborbefunde und ab dem Jugendalter können Folgeerkrankungen in verschiedenen Organen – besonders in der Leber, in den Nieren und in den Knochen – hinzukommen: Das sind Leberadenome, Nierenstörungen und eine »verminderte Knochendichte« (das bedeutet, dass der Knochen bei der sog. bildgebenden Untersuchung an einigen Stellen heller als üblich ist).

Sicherlich weißt du, dass alle diese Labor- und Organbefunde regelmäßig bei den Vorstellungen in der Stoffwechselambulanz durch Blut-, Urin- und Ultraschalluntersuchungen kontrolliert worden sind, und sie werden auch in Zukunft sorgfältig kontrolliert.

› Du könntest hier einmal die auffälligen Laborbefunde ankreuzen, von denen du weißt, dass du sie hast:

Auffällige Laborbefunde	Ja
Erhöhte Harnsäurekonzentration im Blut	
Erhöhte Blutfettwerte	
Erhöhte Laktatkonzentration (im Blut oder Urin)	
Neigung zu Anämie (Blutarmut)	

› **Und hier die Folgeerkrankungen.**

Folgeerkrankungen	Ja
Leberadenom	
Störung der Nierenfunktion	
Knochenveränderungen	

Wenn du es nicht weißt, kannst du mit deinen Eltern den Brief über den letzten Ambulanzbesuch ansehen. Es ist auch keine schlechte Idee, wenn du dich in Zukunft selbst um die Ergebnisse der ambulanten Untersuchungen kümmerst und sie mit deinen Eltern besprichst. Du könntest dann selbst sehen, wie gut deine Behandlung ist und ob Änderungen nötig sind. Über jeden Ambulanzbesuch wird nämlich in einem Brief genau berichtet, wie die Befunde sind, ob sie sich verändert haben und auch, ob und wie die Diät oder die Behandlung mit den Medikamenten geändert werden muss.

In der Abbildung 28 wird der Verlauf der GSD I mit Behandlungsbeginn im ersten Lebensjahr in einem Schema zusammengefasst.

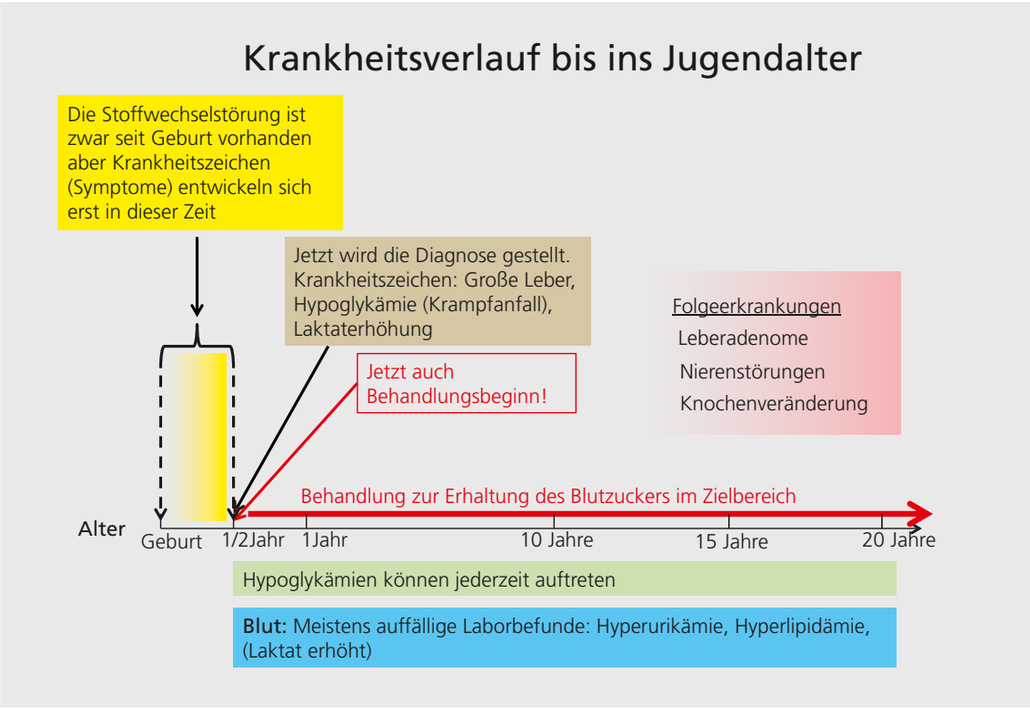


ABBILDUNG 28:

Die erbliche Stoffwechselstörung ist natürlich schon bei der Geburt vorhanden aber es dauert etwa 3-6 Monate, bis sich Symptome entwickeln, die zur Diagnosestellung führen (gelb und hellbraun hinterlegt). Sobald die Diagnose gestellt ist, wird mit der Diättherapie begonnen. Nach und nach normalisieren sich die Befunde und die GSD I sieht man dem Kind nicht mehr an.

Trotz der Diätbehandlung mit dem Ziel, den Blutzucker rund-um-die-Uhr auf einen Bereich zwischen 75 und 100 mg/dl einzustellen, bleiben meistens einige auffällige Laborbefunde bestehen: Das sind z. B. erhöhte Blutwerte für die Harnsäure (Hyperurikämie) und für die Fette und Cholesterin (Hyperlipidämie), so dass z. T. auch mit Medikamenten behandelt werden muss (blau hinterlegt). Es ist wichtig, immer daran zu denken, dass trotz Diätbehandlung jederzeit Hypoglykämien auftreten können (grün hinterlegt), nämlich im Rahmen von Diätfehlern (zu wenig Kohlenhydrate pro Mahlzeit, zu große Abstände zwischen den Mahlzeiten oder gar fortgelassene Mahlzeiten), bei Erkrankungen oder bei einem erhöhten Kalorienverbrauch bei stärkerer körperlicher Belastung. Im Jugendalter kann es an verschiedenen Organen zu »Folgeerkrankungen« kommen (rosa hinterlegt), die bei den regelmäßigen Vorstellungen in der »Stoffwechselambulanz« und auch in Zukunft kontrolliert werden müssen.

9.4 WELCHE ORGANE SIND BEI DER GSD I BETROFFEN?

Kannst du dir vorstellen, welche von deinen Organen von den Symptomen, den Komplikationen und Folgeerkrankungen betroffen sein können und wo sie im Körper genau liegen? Das kannst du jedenfalls in der folgenden Abbildung 29 sehen.

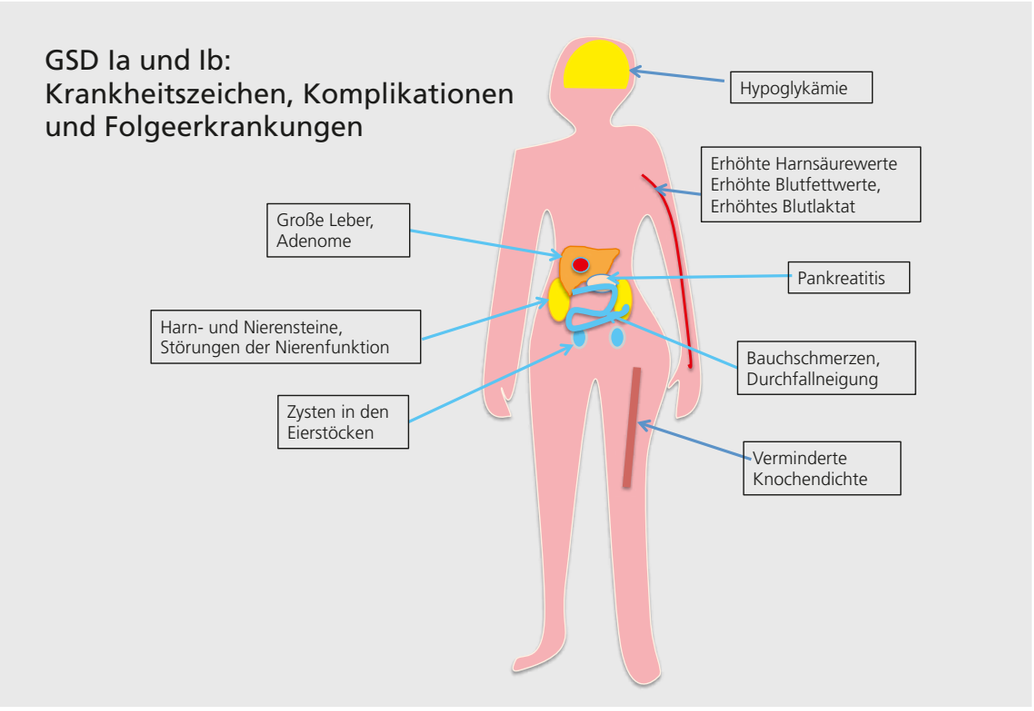


ABBILDUNG 29 In welchen Organen führt die GSD zu Krankheitszeichen, Komplikationen und Folgeerkrankungen?

Um diese Veränderungen festzustellen, werden manche Organe direkt mit geeigneten Geräten untersucht, z. B. die Leber und die Nieren und bei den Mädchen und Frauen die Eierstöcke mit Ultraschall (= Sonographie), die Knochen mit Spezialgeräten für die Knochendichtemessung. Viele Veränderungen werden jedoch durch die Blut- und Urinuntersuchung kontrolliert, z. B. Hypoglykämie, Störungen der Nierenfunktion, Pankreatitis.

Die Folgeerkrankungen Leberadenome, Störungen der Nierenfunktion, die verminderte Knochendichte und natürlich auch die »erhöhten Blutwerte« merkt man nicht, sie machen keine Schmerzen. Aber es gibt auch Komplikationen, die zum Teil ziemliche Schmerzen machen wie die relativ häufig vorkommenden sog. funktionellen Bauchschmerzen, die seltener vorkommenden Harn- und Nierensteine und die sehr seltene akute Pankreatitis.

Die Pankreatitis (die Entzündung der Bauchspeicheldrüse) ist übrigens eine sehr schwere Komplikation. Sie kommt aber glücklicherweise nur dann vor, wenn die Blutfettwerte sehr hoch sind (deutlich über 1000 mg/dl). Deshalb wird sich dein Arzt die Blutfettwerte immer sehr genau ansehen und wenn sie zu hoch sind, wird er dich und deine Eltern auffordern, die Diät besser einzuhalten. Nur dadurch können die Blutfettwerte gesenkt werden.

Aber auch aus anderen Gründen werdet ihr immer wieder daran erinnert, den jeweils (neuesten) aktualisierten Ernährungsplan möglichst genau einzuhalten. Dabei geht es immer darum, den Blutzuckerspiegel möglichst zwischen 75 und 100 mg/dl (besser noch zwischen 80 und 100 mg/dl) zu halten und erhöhte Laktatwerte zu vermeiden. Dadurch kann es gelingen, dass die Folgeerkrankungen, die sehr wahrscheinlich niemals ganz zu vermeiden sind, erst möglichst spät und dann in einer leichteren Form auftreten.

9.5 REGELMÄßIGE AMBULANZBESUCHE SIND NOTWENDIG

Die GSD kann man nicht heilen, aber sie lässt sich ganz gut behandeln. Die Behandlung muss aber von Zeit zu Zeit an die wechselnden Lebensbedingungen angepasst werden. Bei Jugendlichen sind Wachstum und körperliche Entwicklung, sportliche Aktivitäten und der gesamte Tagesablauf mit Schule oder Ausbildung (z.B. wann gibt es Pausen zum Essen) zu berücksichtigen. Es ist leicht einzusehen, dass der Ernährungsplan immer wieder, z.B. während der Ambulanzbesuche anhand von Blutzuckerprofilen, die du unter Alltagsbedingungen angefertigt hast, überprüft werden muss. Da du sicher nicht möchtest, dass Ärzte und Diätassistentin dich weiterhin wie ein Kind behandeln und auch nicht möchtest, dass die Gespräche über dich und deine Behandlung nur mit deinen Eltern geführt werden, solltest du dich stärker als bisher einbringen und auch deine Meinungen zur Behandlung vertreten. Das könnte damit beginnen, dass du dich mehr um die Ambulanzbesuche und besonders auch um die Untersuchungsergebnisse kümmerst.

WORAN MÜSST IHR DENKEN, WENN IHR EINEN AMBULANZTERMIN HABT?

Es wäre hilfreich, wenn ihr vor einem Ambulanzbesuch gemeinsam überlegt, ob seit dem letzten Besuch etwas Wichtiges geschehen ist, was ihr mit dem Arzt und der Diätassistentin besprechen wollt.

09

Du könntest auch deine Aufzeichnungen (wenn du welche hast), deinen Diätplan und das Blutzuckerprotokoll bereitlegen – und wenn bei dir z. B. Laktat im Sammelurin gemessen wird, könntest du an die Röhrchen denken, die jeweils etwas von dem 12-stündigen Sammelurin während des Tages und der Nacht enthalten.

WAS PASSIERT GENAU IN DER AMBULANZ?

Einen vollständigen Ambulanzbesuch kann man in fünf Abschnitte unterteilen. Es sind die folgenden:

1. Anamnese = Befragung, Gespräch

Wie erging es dir seit der letzten Vorstellung? Habt ihr Änderungen im Diätplan vorgenommen? Hattest du Hypoglykämien? Wie oft und wann? Sonstige Besonderheiten? Welche Behandlung (Diät, Medikamente, Dosierung) wird zur Zeit genau durchgeführt

2. Körperliche Untersuchung

3. Blutabnahme zur Untersuchung des Blutbilds (besteht Blutarmut?), zur Bestimmung der Leberwerte, der Harnsäure, der Blutfette, des Laktats, der Nierenwerte, manchmal der Vitamine und Elektrolyte. Abgabe einer Urinprobe zur Messung der Eiweißausscheidung.

4. Ultraschalluntersuchung (= Sonographie) der Leber, Nieren (etwa einmal jährlich)

5. Gespräch über die Diät – Diätberatung und Diätmonitoring mit

a) evtl. einer Anpassung der Kohlenhydratmengen wegen aufgetretener Hypoglykämien oder wegen geänderter Pausenzeiten oder sportlicher Aktivitäten,

b) Überprüfung eines ausgewogen Verhältnisses der Nährstoffe. Das richtige Verhältnis muss sichergestellt sein, um Wachstum, Gesundheit und Leistungsfähigkeit nicht zu gefährden. Deine Diät unterscheidet sich ja deutlich von der üblichen Ernährung. So enthält sie einerseits wenig Obst und Gemüse und auch keine Kuhmilch und nur wenig Milchprodukte. Andererseits enthält sie künstliche, industriell hergestellte Produkte wie Maltodextrin und ungekochte Stärke oder Glycosade. Damit kein Mangel an Vitaminen, Mineralstoffen (z.B. Kalzium) und Spurenelementen entsteht, ist es sehr wichtig, von Zeit zu Zeit zu überprüfen, ob die Diät für dich noch richtig ist.

Und nach dem Ambulanzbesuch erstellt der Arzt in der Regel einen Bericht (= Arztbrief) über die Untersuchungsergebnisse und die sich daraus eventuell ergebenden Änderungen in der Behandlung. Er wird auch notieren, wann er dich wiedersehen möchte. Den Bericht schickt er an deinen Hausarzt. Du kannst aber eine Kopie des Briefes bekommen, so dass du direkt erfährst, ob deine Behandlung gut ist, oder ob etwas geändert werden muss. Wenn du nicht alles in dem Brief verstehst, solltest du nicht zögern, dir die fraglichen Stellen durch die Ärzte erklären zu lassen. Weiter hinten in diesem Manual findest du auch eine Übersetzung von Fachausdrücken zum besseren Verständnis von Arztbriefen und das Beispiel eines Arztbriefes.

10

Blick in die Zukunft – Wie geht es mit 18 weiter?

10.1 WAS ÄNDERT SICH MIT 18?

10.2 DEN BESUCH IN DER ERWACHSENEN-STOFFWECHSELAMBULANZ SOLLTEST DU VORBEREITEN

10.3 DU SOLLTEST WISSEN, WAS GENAU IN DER AMBULANZ UNTERSUCHT WIRD UND WARUM. VIELES DREHT SICH UM DIE FOLGEERKRANKUNGEN

DER INHALT DES KAPITELS IN KÜRZE

Du musst dich darauf einstellen, dass du mit 18 Jahren vom Stoffwechselteam der Kinderklinik in die Betreuung eines Stoffwechselteams für Erwachsene überwechseln wirst. Alles was sich damit für dich ändert, wird beschrieben.

Das Wichtigste ist, dass du derjenige sein wirst, der mit dem Stoffwechselteam spricht und der auch für die Behandlung verantwortlich ist. Die Eltern sind nur noch Berater. Hier wird Wert drauf gelegt, dir für die Besuche in der Erwachsenensprechstunde einige Tipps zu geben.

Spätestens jetzt solltest du über deine Behandlung genau Bescheid wissen. Du solltest wissen, welche Folgeerkrankungen bei der GSD I vorkommen können, welche bei dir vorhanden sind und wie du sie vermeiden bzw. vermindern kannst. Du solltest dich um die Untersuchungsergebnisse kümmern und du musst Änderungsempfehlungen für die Therapie umsetzen.

Für die Vorbereitung des Ambulanzbesuches wird auch auf die äußerst hilfreiche Seite »Arztwechsel« auf der Homepage www.between-kompas.de hingewiesen.

10.1 WAS ÄNDERT SICH MIT 18?

Du musst dich darauf einstellen, dass du mit 18 Jahren vom Stoffwechselteam der Kinderklinik in die Betreuung eines Stoffwechselteams für Erwachsene überwechseln wirst. Damit ändern sich nicht nur die Personen, die sich um dich kümmern, sondern auch die Art, wie man sich um dich kümmert. In manchen Stoffwechselzentren gibt es keine Stoffwechselklinik für Erwachsene. Hier wirst du dann auch als Erwachsener, was deine GSD-Behandlung betrifft, von deinem bisherigen Stoffwechselteam weiterbetreut. Wenn du die Stoffwechselambulanz der Kinderklinik verlässt, wird dir sicher eine Stoffwechselambulanz für Erwachsene genannt, höchstwahrscheinlich wirst du an diese richtig weitergeleitet. Du solltest dann auch dorthin gehen, denn die Ärzte und die Diätassistentinnen dort kennen sich am Besten mit den Stoffwechselstörungen und ihren Problemen bei Erwachsenen aus.

In einigen Stoffwechselzentren findet diese Weiterleitung oder Übergabe – auch Transfer genannt – in sogenannten Transitionssprechstunden statt. In solchen Sprechstunden unterrichtet das Behandlungsteam der Kinderklinik das von nun an zuständige Behandlungsteam der »Erwachsenenmedizin« über alles Wichtige zu deinem bisherigen Krankheitsverlauf und deiner Behandlung. Dabei wird also die Verantwortung für deine weitere medizinische und diätetische Betreuung an Internisten und an mit der »Erwachsenen-Diät« erfahrene Diätassistentinnen übergeben.

Als Jugendlicher und erst recht als erwachsene Frau oder erwachsener Mann wirst du persönlich mehr Verantwortung für dich und deine Zukunft tragen. Und viele Ärzte gehen zu Recht davon aus, dass sie dich nicht mehr wie ein Kind behandeln können und dass du selbst entscheidest, was für dich richtig ist. Das wird zuerst für dich sehr ungewohnt sein. Wenn du dich anfangs noch von deinen Eltern bei der ambulanten Vorstellung begleiten lässt, dann bist du ab jetzt derjenige, der mit dem Stoffwechselteam spricht. Eltern übernehmen immer weniger Aufgaben und sind »nur noch« Berater. Und du kannst, da der Arzt gegenüber den Eltern der Schweigepflicht unterliegt, auch selbst entscheiden, was und wie viel die Eltern vom Arzt erfahren sollen.

WAS ÄNDERT SICH NOCH?

Das vielleicht Wichtigste für dich betrifft den Stoffwechsel-Ambulanzbesuch. In der Stoffwechselambulanz der Kinderklinik wurdest du vom »Stoffwechselteam« im Sinne eines »Komplettprogramms« betreut, in dem zeitlich alles aufeinander abgestimmt war, und auch das Team hatte eng zusammen gearbeitet. Nach ein bis zwei Stunden wart ihr meistens fertig. Bei der Betreuung der erwachsenen Patienten sind in der Regel mehrere Spezialisten (z. B. Gastroenterologen, Hepatologen, Nephrologen) beteiligt, die weniger eng aufeinander abgestimmt arbeiten. Sie alle haben neben der Betreuung von Patienten mit Stoffwechselstörungen noch viele andere Aufgaben und häufig gilt es auch, Notfälle zu versorgen. Sie haben deshalb einen sehr großen Zeitdruck und sind auch oft schlecht erreichbar. Auch die Gespräche der Ärzte sind meist kürzer als in der Kinderklinik. Dennoch muss man für einen Besuch in der Stoffwechselambulanz meistens sehr viel mehr Zeit mitbringen – manchmal sogar einen ganzen Tag. Aber es hilft nichts: du musst dich regelmäßig weiter in einer Stoffwechselambulanz für Erwachsene vorstellen, weil du für die beste Behandlung und die Beurteilung der Behandlungsergebnisse auch weiterhin auf die Hilfe von Fachleuten angewiesen bist.

Bis hierher haben wir nur über die Weiterbetreuung deiner chronischen Krankheit, der Glykogenose durch Spezialisten gesprochen. Nun brauchst du aber auch für das Alltägliche wie Erkältungen, fieberhafte Erkrankungen, Wundinfektionen, Magen-Darm-Verstimmungen, Impfungen, etc. eine Anlaufstelle. Das kann nur ein Allgemein- oder Hausarzt (= Facharzt für hausärztliche Versorgung) sein. Denn spätestens mit 18 Jahren ist auch bei deinem Kinderarzt Schluss und nur noch Allgemein- oder Hausärzte sind für die Betreuung von Erwachsenen zugelassen. Du brauchst also, wenn du nicht schon vorher bei einem Allgemeinarzt warst, einen zweiten neuen Arzt für das Alltägliche. Abbildung 30 zeigt, wer jeweils für deine medizinische Versorgung zuständig ist.

Wer ist für deine medizinische Versorgung zuständig?

Im Kindes- und Jugendalter Kinder- und Jugendarzt oder Allgemeinarzt in einer Praxis für das Alltägliche + Spezialist in der »Stoffwechselambulanz der Kinderklinik« für die Glykogenose
Ab 18 Jahren Hausarzt (Allgemeinarzt) in einer Praxis für das Alltägliche + Spezialisten in der »Stoffwechselambulanz für Erwachsene« für die Glykogenose. Falls keine Stoffwechselambulanz für Erwachsene existiert, Weiterbetreuung in Stoffwechselambulanz der Kinderklinik.

ABBILDUNG 30

Für deine medizinische Versorgung sind immer zwei Ärzte zuständig – jeweils ein Kinder- oder Allgemeinarzt in einer Praxis und ein Spezialist in einer Stoffwechselambulanz.

10.2 DEN BESUCH IN DER ERWACHSENEN-STOFFWECHSEL-AMBULANZ SOLLTEST DU VORBEREITEN.

Wir haben schon angesprochen, dass bei der Betreuung in der Erwachsenen-Stoffwechsel-sprechstunde andere Erwartungen an dich gestellt werden, z. B.

- dass du zuverlässig Ambulanztermine vereinbarst und auch einhältst,
- dass du berichten kannst, ob seit dem letzten Ambulanzbesuch etwas Besonderes vorgekommen ist,
- dass du dir überlegst, was genau du den Arzt oder die Diätassistentin fragen möchtest,
- dass du dich mit den Untersuchungsergebnissen beschäftigst. Dabei geht es darum, dass du verstehst, warum etwas untersucht wird, wie die Untersuchungsbefunde zu werten sind, und welchen Einfluss sie auf die Behandlung haben.

Mit den anderen Erwartungen geht es schon gleich beim ersten Besuch beim neuen Behandlungsteam los. Den könntest du – am besten mit deinen Eltern – vorbereiten. Dabei solltet ihr besprechen

- was du mitnehmen musst (Versichertenkarte, ggf. Überweisung, zusammenfassenden Bericht deiner Krankengeschichte durch das bisherige Behandlungsteam),
- was das neue Team von dir wird wissen wollen (z. B. aktuelle Behandlung auch mit Medikamentennamen und -dosierung, Besonderheiten, Komplikationen, wichtige Krankheiten in der Familie),
- ob du alle Informationen hast, bzw. wie du an die notwendigen Informationen kommst (z. B. Gespräch mit den Eltern, Bericht des bisherigen Arztes),
- was du von deinem neuen Behandlungsteam wissen möchtest.

Und für alle späteren Ambulanzbesuche lohnt es sich, an all das in der folgenden Liste zu denken, damit der Besuch für alle Beteiligten sinnvoll und zufriedenstellend verlaufen kann.

- Versichertenkarte, ggf. eine Überweisung für den Spezialisten,
- Hast du die Dokumentation des Blutzuckerprofils samt Ernährungsprotokoll dabei?
- Welche Rezepte brauchst du?
- Hast du die Aufzeichnungen/Notizen zum Verlauf (besonders zur Diät) der letzten Wochen dabei. Sie bilden eine wichtige Gesprächsgrundlage mit dem Team.
- Gibt es sonst Beobachtungen, die du besprechen möchtest?
- Gibt es Dinge hinsichtlich der Behandlung, mit denen du unzufrieden bist (z. B. Schwierigkeiten bei bestimmten Behandlungsschritten. Probleme, die richtige Diät in deinen Alltag einzubauen)?
- Überlege dir, ob die Diät verändert werden sollte,
- Ist möglicherweise eine Änderung der Diät erforderlich, die ein paar Tage auf einer Klinikstation überprüft werden muss?

Und was möchtest du vom Team wissen?

- Allgemeine Fragen, die deine Gesundheit betreffen (Risiken, Zukunftsperspektiven, Wechselwirkung mit Alkohol und Drogen, Kinderwunsch und Verhütung)?
- Fragen zu finanziellen, versicherungs- und berufsrechtlichen Aspekten (z. B. wie du einen Gesundheitsfragebogen der Versicherung ausfüllen sollst)

Du solltest dich auch nicht scheuen, mit dem Behandlungsteam alles so zu besprechen, dass du es auch verstehst. Nach dem Ambulanzbesuch sollten die folgenden Punkte klar sein:

- Hast du alles verstanden, was dir erklärt wurde (z. B. Fremdwörter)?
- Hast du die Gründe für die jeweiligen Untersuchungen und Therapievorschläge verstanden?
- Wenn eine Untersuchung erfolgt: weißt du, wann und wie du die Ergebnisse erfahren und mit dem Arzt besprechen kannst?
- Wenn über eine neue Behandlung gesprochen wurde: Weißt du, was du wann machen musst?
- Wann sollst du das nächste Mal in die Ambulanz kommen?

Hinweis: Viele der hier zusammengestellten Punkte für die Vorbereitung eines Besuchs in der Erwachsenen-Stoffwechselambulanz wurden von der Seite »Arztwechsel« auf der Homepage www.between-kompas.de entnommen. Es ist sehr zu empfehlen, diese Homepage aufzurufen. Dort findest du Antworten auf viele Fragen zu allen Bereiche rund ums Erwachsenwerden mit einer chronischen Krankheit. Abbildung 31 zeigt den Flyer der between-Seite.

ABBILDUNG 31
Flyer der between-Seite

10.3 DU SOLLTEST WISSEN, WAS GENAU IN DER AMBULANZ UNTERSUCHT WIRD UND WARUM. VIELES DREHT SICH UM DIE FOLGEERKRANKUNGEN.

Wie eine Untersuchung in der Ambulanz abläuft wurde schon am Ende des vorigen Kapitels genau beschrieben. Die Untersuchungen gehen im Wesentlichen so weiter. Aber die Ärzte werden sich in Zukunft auch sehr genau mit den schon früher erwähnten Folgeerkrankungen beschäftigen. Im vorigen Kapitel wurde schon darauf hingewiesen, dass alles, was bei der Stoffwechselstörung falsch läuft, selbst durch die beste Diäternährung nicht vollständig ausgeglichen werden kann, und dass meistens einige auffällige Laborbefunde im Blut und Urin und ab dem Jugendalter auch Folgeerkrankungen in verschiedenen Organen – besonders in Leber und Nieren, Knochen und Bauchspeicheldrüse – zu erwarten sind. Dabei geht es um Leberadenome, Nierenstörungen und eine »verminderte Knochendichte« und als akute Komplikation um die akute Pankreatitis (akute Entzündung der Bauchspeicheldrüse). Außer der Pankreatitis gilt für die Folgeerkrankungen, dass sie sich mit der Zeit immer weiter ausbilden können. Deshalb sollte deren Verlauf in Zukunft sorgfältig beobachtet werden, um, wenn nötig, die richtige Behandlung vornehmen zu können. Zur Untersuchung der Folgeerkrankungen (z. B. Leberadenome) werden verschiedene Techniken herangezogen: neben Laboruntersuchungen in Blut und Urin auch Funktionsuntersuchungen und bildgebende Untersuchungen verschiedener Organe mit der Sonographie, Magnetresonanztomographie (= MRT) oder Computertomographie (= CT).

WIE KOMMT ES EIGENTLICH ZU DEN FOLGEERKRANKUNGEN?

Bis heute wissen wir nicht sicher, ob sich Folgeerkrankungen ganz vermeiden lassen. Aber wir wissen, dass eine gute Blutzuckereinstellung, bei der langfristig zu tiefe Werte vermieden werden, die Ausbildung von Folgeerkrankungen verzögern kann und dass sich sogar einige Folgeerkrankungen durch eine verbesserte Stoffwechseleinstellung teilweise zurückbilden können. Bei der akuten Pankreatitis weiß man sehr gut, wann sie entsteht. Sie entsteht nur dann, wenn der Blutfettspiegel sehr hoch (z. B. deutlich über 1000 mg/dl) liegt. Deshalb solltest du immer alles versuchen, um den Blutfettspiegel möglichst niedrig zu halten. Eigentlich gelingt das nur durch eine gute Diät und kaum durch zusätzliche Medikamente.

BEI JEDEM AMBULANZBESUCH MUSS AUCH DEINE DIÄT ÜBERPRÜFT WERDEN

Auch weiterhin ist es sehr wichtig, dass regelmäßig deine Diät beurteilt wird und dabei die folgenden Fragen gestellt werden:

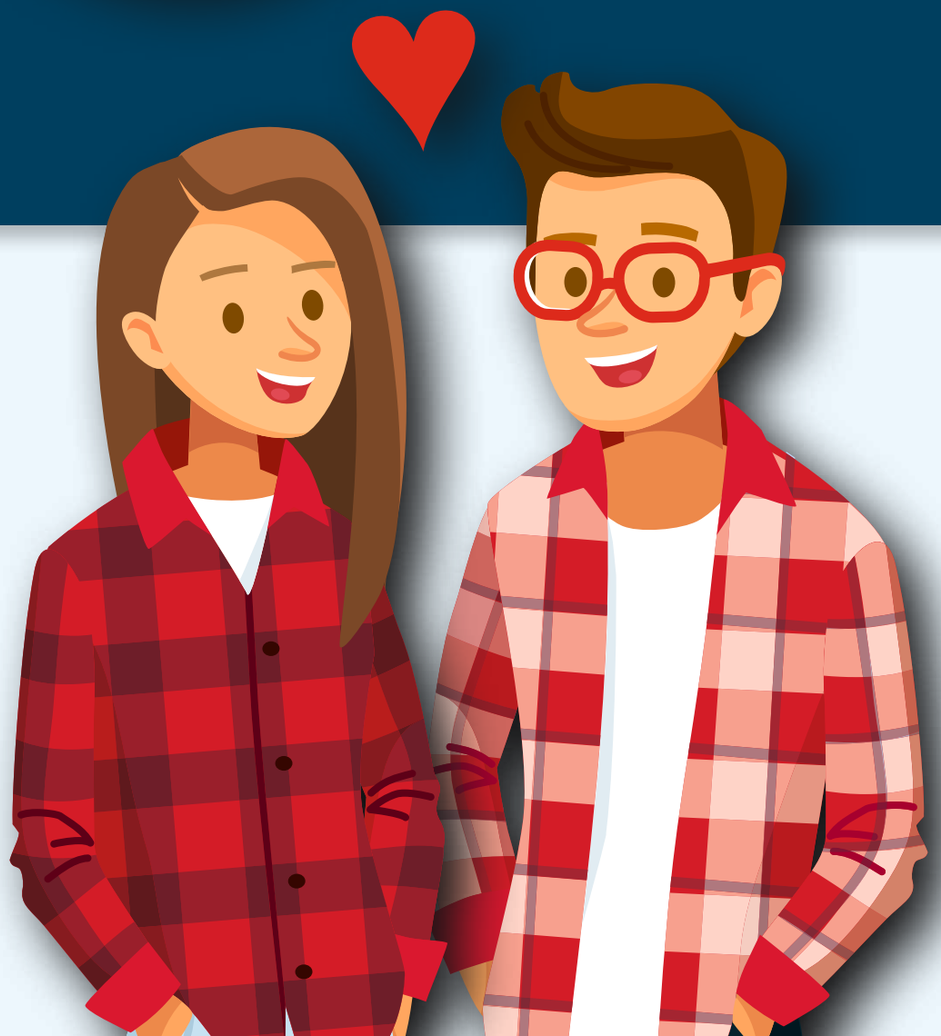
- Sind Menge und Verteilung der Kohlenhydrate richtig für deinen Tagesablauf oder muss die Diät an deinen Lebensstil, deine Ausbildung oder an deinen Beruf (z. B. an veränderte Arbeitsbedingungen) angepasst werden?
- Stimmt die Zusammensetzung deiner Diät noch? Ist sie vollwertig, oder gibt es einen Mangel, z. B. an bestimmten Vitaminen, der berücksichtigt werden muss.

Hier noch ein Rat: Während der Ambulanzbesuche solltest du über alles sprechen was dich im Zusammenhang mit deiner Krankheit beschäftigt. Nur so kannst du dir guten Rat holen. Und du solltest darauf achten, dass du die Kontrolltermine einhältst. Es hat eindeutig große Nachteile, wenn du deine Stoffwechseleinstellung vernachlässigst und dich dadurch der Gefahr gefährlicher Hypoglykämien oder rasch voranschreitender Folgeerkrankungen aussetzt.

Und das ist später wichtig: Junge Frauen sollten, wenn sie eine Schwangerschaft planen, das frühzeitig dem Behandlungsteam mitteilen. Es kann dann besprochen werden, welche Änderungen in der Diät und auch bei den Medikamenten, von denen einige das ungeborene Kind schädigen können, notwendig sind. Auf die notwendigen Untersuchungen während einer Schwangerschaft wird im Kapitel über Kinderwunsch und Schwangerschaft etwas näher eingegangen.

11

Pubertät und Sexualität



11.1 PUBERTÄT UND WACHSTUM

11.2 SEXUALITÄT

DER INHALT DES KAPITELS IN KÜRZE

Es wird kurz auf den Verlauf der Pubertät bei der GSD I eingegangen. Es gibt keine Hinweise darauf, dass die GSD I Einfluss auf die Sexualität hat. Im Abschnitt über Sexualität geht es in erster Linie um die Empfängnisverhütung. Bei der Verschreibung »der Pille« ist darauf zu achten, dass sie kein Östrogen, sondern nur Gestagen enthält. Darauf sollte die Frauenärztin/der Frauenarzt bei der Verschreibung der Pille unbedingt hingewiesen werden.

11

11.1 PUBERTÄT UND WACHSTUM

Du möchtest sicher wissen, ob sich die GSD irgendwie auf dein Wachstum und deine Pubertätsentwicklung auswirken kann. Jugendliche mit GSD Ia wachsen und entwickeln sich bei einer guten Stoffwechseleinstellung normal. Dabei ist natürlich zu berücksichtigen, dass bei Ihnen wie bei allen in ihrem Alter große Unterschiede im Wachstums- und Entwicklungstempo bestehen. Besonders in der 7. und 8. Klasse können die Unterschiede groß sein: Einige Jungen sind deutlich größer als die anderen, einige sind im Stimmbruch und bei einigen wächst schon der Bart. Auch Mädchen sind in ihrer Entwicklung unterschiedlich weit. Einige haben ihre erste Regelblutung schon mit 11 Jahren, andere mit 13 oder noch später. Dafür gibt es viele Gründe. Die GSD hat darauf wahrscheinlich nur dann einen verzögernden Einfluss, wenn der Stoffwechsel über längere Zeit nicht ausreichend gut eingestellt ist.

Eine gute Stoffwechseleinstellung herrscht dann vor, wenn die Blutzuckerwerte langfristig nicht zu tief liegen. Denn, du weißt: bei zu tiefen Blutzuckerspiegeln bildet sich vermehrt Laktat und es können auch vermehrt »gegenregulatorische Hormone« ausgeschüttet werden. Beides über einen längeren Zeitraum kann das Wachstum, eine gute Ausbildung der Knochen und die Pubertätsentwicklung verzögern. Wachstum und körperliche Entwicklung werden bei dir bei jedem Ambulanzbesuch kontrolliert. Dass alles normal verläuft, kann dir dein Arzt anhand deiner Wachstumskurven erklären. Wenn es allerdings bei einer GSD Ib über längere Zeit nicht gelingt, Entzündungen unter Kontrolle zu bringen, dann kann das auch einen verzögernden Einfluss auf das Wachstum und die körperliche Entwicklung haben.

11.2 SEXUALITÄT

Jugendliche und junge Männer und Frauen können sicher sein, dass die Glykogenose keinen Einfluss auf ihre Sexualität hat.

EMPFÄNGNISVERHÜTUNG

Wenn du mit deinem Freund oder deiner Freundin schlafen möchtest, solltet ihr euch früh genug um Empfängnisverhütung kümmern. Denn ihr wisst, schon beim ersten Mal kann ohne geeignete Verhütung ungewollt ein Kind gezeugt werden. Eine ungewollte Schwangerschaft ist sicher nicht das, was einer von euch möchte. Außerdem bringt sie Jugendlichen und Frauen mit GSD zusätzlich Schwierigkeiten, da das ungeborene Kind durch eine für eine Schwangerschaft nicht optimale Stoffwechseleinstellung und durch einige der täglich einzunehmenden Medikamente geschädigt werden kann.

Auf alle Fälle solltest du dich als Jugendliche früh genug bei deiner Frauenärztin/deinem Frauenarzt und auch bei deinem Stoffwechselspezialisten über geeignete Verhütungsmethoden informieren! Wenn du nicht möchtest, dass deine Eltern davon erfahren, besprich es mit deinen Ärzten. Für sie besteht Schweigepflicht deinen Eltern gegenüber. Du selbst kannst also entscheiden, ob du mit deinen Eltern darüber sprechen möchtest oder nicht.

Die ideale Methode der Empfängnisverhütung für alle Mädchen und Frauen mit oder ohne GSD gibt es nicht. Du kannst nur gemeinsam mit deiner Frauenärztin/deinem Frauenarzt besprechen, welche Methode für dich geeignet ist. Für deine Verhütungsmethode gilt in jedem Fall:

- sie soll sehr sicher, akzeptabel und möglichst ohne Nebenwirkungen sein,
- und sie soll auch vor der Übertragung von AIDS und anderen Geschlechtskrankheiten schützen.

»DIE PILLE«

Diese sehr sichere und häufig angewendete Verhütungsmethode basiert auf der Wirkung von Hormonen. Deshalb wird die Pille nur unter ärztlicher Betreuung abgegeben. In den meisten Pillen sind zwei verschiedene künstlich hergestellte Hormone miteinander kombiniert, ein Östrogen und ein Gestagen.

Wegen der erhöhten Blutfette und des Risikos der Entstehung von Leberadenomen sollte Frauen mit GSD I nur solche Pillen verschrieben werden, die kein Östrogen enthalten. Diese Pillen werden auch oft als »Minipille« bezeichnet. Du solltest also deiner Frauenärztin unbedingt sagen, dass du eine GSD I hast und dass deshalb für dich nur die Minipille infrage kommt.

Die Minipille ist genauso sicher wie die kombinierte Pille, wenn sie richtig angewendet wird. Aber weil bei ihr das Hormon besonders niedrig dosiert ist, muss sie jeden Tag möglichst zur gleichen Zeit eingenommen werden. Das verlangt eine große Disziplin. Denn der Empfängnisschutz ist bereits bei einer mehr als drei Stunden verspäteten Einnahme nicht mehr sicher. Sollte es zu Unregelmäßigkeiten in der Einnahme gekommen sein, dann müssen bis zum Ende der 28 Tage einer Pillenpackung unbedingt zusätzlich Kondome benutzt werden. Der Empfängnisschutz ist erst wieder mit dem Einnahmebeginn der nächsten 28-Tage Packung gegeben.

Bedenke, dass die Pille für dich auch unangenehme Nebenwirkungen (Probleme mit der Haut, Bauchschmerzen, Gewichtszunahme) haben kann. Auch das solltest du dann mit deiner Frauenärztin besprechen. Du solltest auch wissen, dass sich Rauchen und die Pille gar nicht vertragen. Bei der Kombination Pille und Rauchen ist das Risiko für Schäden an den Blutgefäßen (Thrombosen etc.) sehr hoch.

Es gibt auch langwirkende Methoden der Verhütung, bei der nicht jeden Tag die Pille eingenommen werden muss. Das sind entweder Hormonimplantate oder sogenannte Intrauterinsysteme. Diese enthalten nur Gestagene. Das Für und Wider dieser Methoden solltest du gut mit deiner Frauenärztin und deinem Stoffwechselspezialisten besprechen. Wenn du weitere Hilfe brauchst, könntest du dich auch mit einer der Ärztinnen in Verbindung setzen, die in der Selbsthilfegruppe aktiv sind.

Auch wenn du die Pille nimmst, empfiehlt es sich, zusätzlich Kondome zu benutzen. Kondome bieten zusätzlich den Vorteil, dass sie vor der Übertragung von Geschlechtskrankheiten und AIDS schützen. Nur Kondome wäre auch eine Möglichkeit (ist aber natürlich nicht so sicher wie die Kombination mit der Pille). Das Gute bei Kondomen ist: Ihr braucht sie nur anzuwenden, wenn ihr wirklich miteinander schlafen wollt.

Natürliche Methoden sind viel zu unsicher. So genannte natürliche Methoden zur Empfängnisverhütung sind für Jugendliche und junge Frauen völlig ungeeignet. Denn sie beruhen darauf, dass eine Frau ihren Körper sehr genau beobachtet und dadurch die fruchtbaren und die unfruchtbaren Tage feststellt (z. B. Temperatur-Methode, Knaus-Ogino-Methode, Untersuchung des Gebärmutterschleims). Bei Jugendlichen, deren Zyklus oft noch nicht regelmäßig ist, gelten diese Methode als extrem unzuverlässig.

VERHÜTUNG VONSEITEN MÄNNLICHER JUGENDLICHER UND JUNGER MÄNNER

Ihr solltet euch zur Regel machen, immer Kondome zu benutzen. Kondome bieten den Vorteil, dass sie vor der Übertragung von Geschlechtskrankheiten und AIDS schützen.

AUSFÜHRLICHE INFORMATIONEN

Habt ihr weitere Fragen zur Empfängnisverhütung und Sexualität? Dann wendet euch bitte an eure Ärztin/euren Arzt. Im Internet könnt ihr auch auf den Seiten der BZgA (Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung) www.bzga.de oder www.familienplanung.de oder von pro familia (www.profamilia.de) sehr gute und umfangreiche Informationen gerade für Jugendliche finden, Broschüren kostenlos bestellen und Adressen von Beratungsstellen erfahren. Es gibt auch eine pro familia-Onlineberatung. Auch auf der Homepage www.between-kompas.de könnt ihr unter »Herzensangelegenheiten« lesen, wie ihr am besten verhütet.

Zu Schwangerschaften: s. Kapitel »Kinderwunsch und Schwangerschaft«

12

Ausbildung und Beruf

12.1 DIE BERUFSWAHL

12.2. BEWERBUNG UM EINEN AUSBILDUNGSPLATZ

DER INHALT DES KAPITELS IN KÜRZE

Bei der Berufswahl solltest du berücksichtigen, dass du wegen der GSD I aus verschiedenen Gründen nicht jeden Beruf ergreifen kannst. Die Gründe werden dargelegt. Die Bewerbung um einen Ausbildungsplatz und die anschließende Vorstellung werden unter dem Gesichtspunkt deiner chronischen Krankheit beschrieben. Dabei geht es unter anderem darum, was du von deiner Krankheit mitteilen musst. Für weitere wichtige Fragen zu Ausbildung und Studium wird vorgeschlagen die Homepage www.between-kompas.de aufzurufen. Dort kannst du dich auch über Vergünstigungen für chronisch Kranke informieren.

12

12.1 DIE BERUFSWAHL

Es ist wirklich nicht einfach, herauszubekommen, welchen Weg du nach der Schule gehen sollst. Bei der Wahl von Ausbildung und Beruf sollten deine Interessen und Fähigkeiten an erster Stelle stehen, und die Arbeit sollte dir Spaß machen. Bei der weiteren Suche nach der beruflichen Tätigkeit, die am besten deinen Vorstellungen entspricht, solltest du alle möglichen Informationen einholen.

Hier geht es um ein paar Dinge, die bei deiner Berufswahl wegen deiner Glykogenose wichtig sein könnten. Zum Beispiel solltest du bedenken ob sich die beruflichen Anforderungen und deine Behandlung gut miteinander vereinbaren lassen. Da geht es z. B. darum, ob es genügend Pausen für deine Mahlzeiten gibt, oder ob ein Beruf mit körperlicher Belastung oder mit Schichtdienst für dich und deine Glykogenose das Richtige ist. Sehr wahrscheinlich gibt es auch Berufe, die du nicht ergreifen kannst. Bisher ist darüber allerdings nichts »Amtliches« bekannt. Aber sinnvollerweise sollte man einmal auf den Diabetes schauen. Für Diabetiker sind einige Berufe und Tätigkeiten ausgeschlossen, und zwar mit der Begründung, dass plötzlich auftretende Hypoglykämien besonders schwere Folgen haben können. Und das Problem der plötzlich auftretenden Hypoglykämien besteht ja auch bei der GSD I.

Berufe, die Diabetiker nicht oder nur in Ausnahmefällen ergreifen können, sind im »Behandlungs- und Schulungsprogramm für jugendliche Diabetiker« aufgeführt. Es sind dies:

- Berufe, für die Personen- und Lastenbeförderung wie Busfahrer, Lokomotivführer, Kapitän, Taxifahrer, Pilot und Fahrlehrer,
- Berufe mit verantwortlichen Überwachungsaufgaben, z. B. bei der Bahn, bei der Verkehrsüberwachung, in Kraftwerken oder bei der Flugsicherung,
- Berufe mit berufsmäßigem Waffengebrauch, z. B. bei der Bundeswehr oder der Polizei,
- Berufe, die außergewöhnlich hohe Anforderungen an den Gesundheitszustand stellen, wie z. B. bei der Berufsfeuerwehr oder Polizei,
- Berufe mit einem hohen Absturzrisiko, z. B. Dachdecker, Gerüstbauer.

Auslandsaufenthalte während der Ausbildung oder dem Studium oder auch für berufliche Tätigkeiten dürften in vielen Ländern (aber nicht in allen) unproblematisch sein. Allerdings ist es besonders wichtig, dass du dich vorher um umfassende Informationen über die Qualität der Krankenversorgung und über die Bedingungen der Krankenversicherung für das entsprechende Ausland bemühst. Denn die Glykogenose kommt ja nun einmal mit! Auf alle Fälle ist es sehr hilfreich, zu erfahren, wie dein Behandlungsteam darüber denkt. Du solltest dabei auch mit deinem Team besprechen, ob es in dem entsprechenden Land Spezialisten gibt, die dich bei Bedarf betreuen können.

Wegen der GSD I solltest du also bei der Berufswahl alle möglichen Informationsangebote nutzen und deine Wahl auch mit anderen, mit deinen Eltern, deinem Arzt und Behandlungsteam und der Berufsberatung der Arbeitsagentur sorgfältig besprechen. Vielleicht kannst du auch ein Praktikum machen, damit du herausfindest, wie der Alltag in einem für dich in Frage kommenden Beruf tatsächlich aussieht. Vielleicht ist es für dich hilfreich, wenn du einmal in der Selbsthilfegruppe herumfragst, in welchen Berufen die von GSD I betroffenen Mitglieder arbeiten.

12.2 BEWERBUNG UM EINEN AUSBILDUNGSPLATZ

Am Beginn steht im Allgemeinen die schriftliche Bewerbung. Sie vermittelt den ersten Eindruck von dir und du solltest dich möglichst gut darstellen. Du solltest zeigen, dass du für den Ausbildungsplatz die oder der Richtige bist und du solltest deine Stärken und Interesse für den gewählten Beruf zeigen. Dabei sind außer Zeugnissen auch praktische Erfahrungen wichtig, die du vielleicht bei Ferien- oder Aushilfsjobs, Praktika oder ehrenamtlichen Tätigkeiten gesammelt hast sowie Computerkenntnisse. Bei der schriftlichen Bewerbung muss die Glykogenose nicht erwähnt werden, denn du bist nicht verpflichtet, Krankheiten oder Behinderungen in deiner Bewerbung anzugeben.

VORSTELLUNGSGESPRÄCH

Wenn du zum Vorstellungsgespräch eingeladen wirst, kommt es für dich darauf an, den Arbeitgeber persönlich von dir zu überzeugen. Für ihn ist es wichtig, ob du mit deiner Persönlichkeit und deinen Fähigkeiten zu der ausgeschriebenen Stelle passt. Aus rechtlicher Sicht brauchst du die Glykogenose im Vorstellungsgespräch nicht zu erwähnen solange sie dich nicht in deiner Arbeitsleistung beeinträchtigt und keine Bedeutung für die Berufsausübung hat.

Der Arbeitgeber darf wegen des Antidiskriminierungsgesetztes nur in Ausnahmen nach Erkrankungen fragen. Solltest du trotzdem gefragt werden, brauchst du nicht wahrheitsgemäß zu antworten, wenn die Glykogenose dich bei der Arbeit nicht einschränken wird. Wenn allerdings Einschränkungen bestehen und die Unwahrheit herauskommt, kann sie ein Grund für eine fristlose Kündigung sein. Du könntest aber auch die Frage ehrlich und

selbstbewusst beantworten, nämlich dass du eine Glykogenose hast. Da du sie aber gut im Griff hast, werden bei der Ausbildung keine Probleme entstehen. Der Arbeitgeber wird nicht wissen, was eine Glykogenose ist. Deshalb solltest du dir sehr gut vorher überlegen, was du sagst und wie du z. B. die Probleme bei der Glykogenose beschreiben kannst.

Nach einer Zusage für die Stelle muss die Glykogenose beim Betriebsarzt genannt werden. Er gibt die Information aber nicht an den Arbeitgeber weiter (Schweigepflicht), sondern stellt nur fest, ob du für die Anforderungen des Berufs geeignet bist. Er wird die Glykogenose (als seltene Krankheit) nicht kennen. Deshalb solltest du deinen Arzt um ein Attest bitten, in dem dir bestätigt wird, dass du den gewünschten Beruf erlernen und ausüben kannst.

Ob du die Glykogenose überhaupt gegenüber dem Arbeitgeber nennst, ist deine Entscheidung. Es macht allerdings Sinn, den Ausbilder oder die Kollegen, mit denen du täglich zusammenarbeitest, über die Glykogenose zu informieren, damit sie Bescheid wissen und gegebenenfalls bei einem Notfall (Unterzuckerung) helfen können.

Hier sind typische Fragen von Ausbildern oder Arbeitgebern, mit denen du rechnen musst:

- Schränkt die Glykogenose deine Leistungen ein?
- Benötigst du besondere Zeitpläne oder Pausenzeiten?
- Wie oft ist mit einem Arztbesuch oder Klinikaufenthalt zu rechnen?
- Gibt es Tätigkeiten, die du nicht ausführen darfst?
- Kann es zu einem Notfall kommen?

Auf die Beantwortung solcher Fragen solltest du dich vorbereiten.

Hier zwei wichtige Hinweise!

Einzelne Passagen dieses Kapitels sind Zitate, deren Inhalte auf die Bedingungen der GSD I übertragen wurden. Die Zitate stammen von der Homepage www.between-kompas.de sowie aus »Fit für den Wechsel: Erwachsenwerden mit chronischer Krankheit«, einem Transitionsmodul im Modularen Schulungsprogramm für chronisch kranke Kinder und Jugendliche (ModuS).

Besonders zu den Themen Ausbildung und Beruf lohnt es sich, die Homepage www.between-kompas.de aufzurufen. Dort findest du Antworten auf Fragen zu Ausbildung und Beruf bei chronischer Krankheit und zwar unter »Karrierestart« mit den Bereichen: Berufswahl, Bewerbung, Berufsstart, Vergünstigung für chronisch Kranke (z. B. Vor-und Nachteile eines Schwerbehindertenausweises, Nachteilsausgleich, Studieren mit chronischer Krankheit), sowie eine Liste mit Erklärungen und Informationen zu wichtigen Begriffen, die mit der Erwachsenenmedizin, Krankenversicherung für Erwachsene und sozialen Aspekten für chronisch kranke Erwachsene zu tun haben. Dort findest du auch brauchbare Links!

WWW.BETWEEN-KOMPAS.DE

13

Reisen

13.1. REISEN OHNE ELTERN

13.2 REISEVORBEREITUNGEN

13.3 KLASSENFAHRT UND SCHÜLERAUSTAUSCH

DER INHALT DES KAPITELS IN KÜRZE

Es geht hier in erster Linie um das Reisen ohne Eltern. Wegen der GSD I solltest du nicht allein verreisen. Verreisen ohne Eltern kannst du nur, wenn du mit deiner Behandlung allein zurechtkommst. Das solltest du dir und deinen Eltern zeigen, bevor du eine Reise planst. Wie du das machen kannst, wird in einem Beispiel beschrieben. Zumindest bei ersten Reisen ohne Eltern solltest du mit ihnen im engen Kontakt bleiben, so dass sie dir im Notfall helfen können. Beispiele dafür, wie andere Jugendliche dabei vorgegangen sind, werden gegeben. Reisen müssen sehr gut vorbereitet werden. Du solltest alles, was du für die Behandlung brauchst, mitnehmen. Am besten planst du die Reise mit einer Checkliste. Zum Schluss wird auf Klassenreisen und Schüleraustausch eingegangen.

TIPPS FÜR DEN ALLTAG

- Du solltest nie allein verreisen, sondern mit einer Begleitung, die auch über deine GSD I Bescheid weiß.
- Bevor du eine Reise planst, musst du zeigen, dass du allein mit deiner Behandlung zurechtkommst.
- Auf einer Reise solltest du im engen Kontakt mit deinen Eltern bleiben.
- Auf eine Reise solltest du alles mitnehmen, was du für die Behandlung brauchst.
- Du solltest nur in Länder fahren mit einem guten Gesundheitssystem.
- Du solltest immer eine ärztliche Bescheinigung über die GSD I – am besten auch auf Englisch – dabei haben. Diese kann im Falle einer Erkrankung als Handlungsanleitung für einen Arzt nützlich sein. Denn: nicht jeder Arzt weiß, was eine GSD I ist und was bei der Behandlung zu berücksichtigen ist.

13

13.1 REISEN OHNE ELTERN

Vielleicht möchtest du gern einmal ohne deine Eltern verreisen – mit einem Freund oder einer Freundin oder auch mit einer Gruppe, oder es steht eine Fahrt in ein Landschulheim an oder eine Studienfahrt. Ganz allein solltest du wegen der Glykogenose besser nicht verreisen.

Viele Eltern konnte die Glykogenose ihres Kindes nicht davon abhalten, mit der Familie an Wochenenden oder in den Ferien zu verreisen – auch ins Ausland. Aber jede Reise musste sehr gut vorbereitet werden. Alles Nötige für die Behandlung musste geplant, und eingepackt werden – die Pumpe samt Beutel und Schläuche, Sonden, Maltodextrin (am besten schon für ein paar Nächte in Portionen aufgeteilt), eine Waage, Messgefäße, Stärke oder Glycosade, Blutzuckermessgerät, Teststreifen, etc. Eine Reise ohne deine Eltern solltest du natürlich auch gut vorbereiten, und du solltest auch vorher deiner Reisebegleitung sorgfältig erklären, was bei deiner Behandlung zu beachten ist und wie man dir helfen kann, wenn du eine Hypoglykämie bekommst oder krank wirst – z. B. bei einer fieberhaften oder Magen-Darm-Erkrankung mit Erbrechen und Durchfall.

Wenn du ohne deine Eltern verreisen möchtest, ist sicherlich das größte Problem die nächtliche Pumpenbehandlung. Du brauchst nämlich dann eine sehr zuverlässige und gut aufgeklärte Begleitperson, die deine Eltern ersetzen kann. Wenn es nachts bei einer Störung der Pumpleistung zum Alarm kommt, müsst ihr gemeinsam schnell herausfinden wo der Fehler steckt und dafür sorgen, dass du keine Hypoglykämie bekommst. Wenn du nachts Stärke oder Glycosade einnimmst, dann dürfte Verreisen ohne Eltern für dich kein so großes Problem sein. Denn solange du dich abends und nachts an die rechtzeitige Einnahme der richtigen Menge von Stärke oder Glycosade hältst, kann es eigentlich während der Nacht nicht zu einer gefährlichen Unterzuckerung kommen, außer natürlich, du bekommst einen Infekt.

Besonders bei einer ersten Reise ohne deine Eltern machen sie sich Sorgen, weil sie nicht wissen, ob du auf der Reise alles richtig machst. Du solltest ihre Sorgen verstehen. Schließlich haben sie mit Dir schon alle möglichen gefährlichen Situationen erlebt und wissen, was alles schief gehen kann. Bei der Vorbereitung der Reise solltet ihr versuchen, eine Lösung zu finden, die alle, deine Eltern und auch dich, zufrieden stellen kann. Hierfür gibt es ein paar Vorschläge.

Verreisen ohne Eltern kannst du nur, wenn du mit deiner Behandlung allein zurechtkommst. Das solltest du dir und deinen Eltern zeigen, bevor du eine Reise planst. Wie das gehen könnte, zeigt ein Vorschlag, den wir aus dem Behandlungs- und Schulungsprogramm für jugendliche Diabetiker entnommen haben. Du weißt: Auch Jugendliche mit Diabetes müssen ihren Blutzucker immer »im Auge behalten« – sie noch mehr als du. Sie müssen ja darauf achten, dass der Blutzucker nicht zu hoch und nicht zu tief ist, während du »eigentlich nur« einen zu tiefen Blutzucker vermeiden musst. Und wenn sie ohne Eltern verreisen wollen, müssen auch sie mit ihrer Behandlung allein zurechtkommen.

Im Folgenden wird dieser z.T. wörtlich übernommene Vorschlag in einer für Jugendliche mit Glykogenose abgeänderten Form wiedergegeben:

Um die selbständige Behandlung zu proben, kannst du mit deinen Eltern verabreden, dass du dich zu Hause zwei oder drei Wochen lang ganz allein um deine Behandlung kümmerst. Während der Zeit könntest du auch die Kohlenhydrate in deinen Mahlzeiten berechnen und zusammenstellen. Du würdest in der Zeit sorgfältig Protokoll führen und deinen Eltern nur dann Bescheid sagen, wenn du nicht mehr allein weiterkommst. Und deine Eltern würden in der Zeit möglichst wenig (oder gar nicht) nach deinen Werten fragen. Jeweils an den Wochenenden könntet ihr euch zusammensetzen und deine Behandlung anhand des Protokolls besprechen. In diesen Wochen könntest du dir und deinen Eltern zeigen, dass du auf einer Reise allein zurechtkommst. Solche »Übungswochen« sollten natürlich auch sportliche Betätigung und andere körperliche Belastungen (z. B. Laufen, Schwimmen, Radfahren) beinhalten, damit du weißt, wann du wie viele Extrakohlenhydrate essen muss.

Auch wenn ihr wisst, dass du allein zurechtkommst, bedeutet das nicht, dass du auf der Reise auf den Kontakt zu deinen Eltern verzichten solltest. Vielmehr solltet ihr darüber nachdenken, wie ihr in engem Kontakt bleiben könnt. Im Notfall sind sie es, die dir wirklich helfen können. In den beiden folgenden Beispielen kannst du sehen, wie es schon andere Jugendliche mit Glykogenose gemacht haben.

Beispiel 1:
Während z. B. die Tochter mit ihrer Freundin an einen bestimmten Ort (sogar im Ausland) zu einem Sprachkurs gereist ist, haben sich ihre Eltern in einem Nachbarort einquartiert und dort Ferien gemacht. Das fand nicht etwa heimlich satt, sondern war vorher genau abgesprochen. Und es war vereinbart worden, dass sich die Eltern in der ganzen Zeit nicht weiter um ihre Tochter kümmern sollten. Aber wenn es nötig gewesen wäre, wären sie nach einer Benachrichtigung über das Handy sofort zur Stelle gewesen und hätten richtig helfen können.

Beispiel 2:
Vielleicht reicht es ja schon, wenn ihr, du und deine Begleitung, immer die Möglichkeit habt, deine Eltern über das Handy (WhatsApp, Skype oder FaceTime) zu erreichen. Ihr könntet feste Zeiten vereinbaren, wann ihr miteinander telefonieren wollt. Ihr könntet auch über E-Mail den Eltern mitteilen, wo ihr gerade seid und ob es etwas Besonderes gibt. Heute ist es ja wirklich sehr leicht, über das Handy immer im Kontakt zu bleiben. Durch einen solch engen Kontakt haben Eltern schon dabei helfen können, dass ihr Sohn oder ihre Tochter eine Magen-Darm-Erkrankung mit der Gefahr von Hypoglykämien auf einer Reise (auch auf einer Klassenreise) sicher überstanden hat.

13.2 REISEVORBEREITUNGEN

Bei deinen Reisevorbereitungen solltest du dich auf alles Mögliche Unerwartete einstellen. Du musst auch damit rechnen, dass alles was du für deine Behandlung brauchst, auf der Reise nicht so einfach zu bekommen ist wie bei dir zu Hause. Für die Dauer deiner Reise solltest du alles mitnehmen. Du kannst z. B. nicht erwarten, dass du Maltodextrin oder gar Glycosade überall bekommst. Bei einer Flugreise solltest du auf alle Fälle für ein paar Tage und Nächte abgepackte Portionen von Maltodextrin bzw. Glycosade und deine Medikamente im Kabinengepäck haben. Das große Reisegepäck könnte ja verspätet ausgeliefert werden. Damit du alles für deine Behandlung Notwendige in der Flugzeugkabine mitführen darfst, könnte es sein, dass du eine Bescheinigung deines behandelnden Arztes benötigst. Um die solltest du dich rechtzeitig vor einer Flugreise kümmern. Im Falle einer gewünschten Auslandsreise solltest du nicht in ein Land mit einem unzureichenden Gesundheitssystem reisen. Welche Länder für dich in Frage kommen, solltest du mit deinem Behandlungsteam besprechen. Es kann dir sicher auch ausländische Stoffwechselzentren nennen, die Erfahrung mit der Glykogenose haben und die du bei Bedarf kontaktieren kannst. Du solltest dich auch unbedingt um die Bedingungen der Krankenversicherung für das jeweilige Ausland kümmern.

PLANE DIE REISE AM BESTEN MIT EINER CHECKLISTE!

Um sicher zu sein, dass du auch alles Notwendige dabei hast, solltest du eine Liste anfertigen mit den Dingen die du unbedingt mitnehmen musst. Einiges ist schon auf der beigefügten Liste verzeichnet. Du kannst sie noch ergänzen.

Auf die Reise mitnehmen:
- Alles für die Blutzuckermessung: z.B. Blutzuckermessgerät, ausreichend Teststreifen, Lanzetten, ggf. Protokollheft,
- Notkohlenhydrate – Traubenzucker, Glukosegel,
- Pumpe mit ausreichend Zubehör zum Wechseln,
- Maltodextrin, Stärke, ggf. Glycosade (jeweils für die gesamte Reisedauer),
- Reiseapotheke

Und wenn es ins Ausland geht:
- Reisepass, Personalausweis,
- Impfausweis über notwendige Impfungen,
- Notfallausweis in der Landessprache oder in Englisch,
- Auslandskrankenschein,
- Klärung der Versicherungsbedingungen für das jeweilige Ausland,
- ggf. Reisekrankenversicherung abschließen. Es sollte auch ein möglicher Rücktransport im Krankheitsfall geklärt sein.
- Sehr wichtig! Du musst im Reiseland krankenversichert sein.
- Bescheinigung deines Arztes über die Mitführung deiner Medikamente (ggf. auf Englisch),
- Behandlungsteam nach dem nächstgelegenen Stoffwechselzentrum fragen,
- Möglichst aktuellen Arztbericht (ggf. in Englisch) besorgen, aus dem ein fremder Arzt im Notfall die richtige Behandlung erkennen kann.

13

13.3 KLASSENFAHRT UND SCHÜLERAUSTAUSCH

KANNST DU AUCH AUF KLASSENFAHRT GEHEN?

Wenn du allein – ohne elterliche Begleitung – auf eine Klassenfahrt gehst, musst du auch allein mit deiner Behandlung klarkommen. Deine Lehrer können dir nur im Notfall helfen, das Alltägliche musst du allein regeln. Falls du es nicht schon längst getan hast, musst du deine Lehrer vor der Abreise von deiner Glykogenose unterrichten. Sie müssen wissen, wie sie dir bei einer schweren Hypoglykämie richtig helfen können. Sie sollten auch die Kontaktdaten von deinen Eltern, deinem Arzt im Stoffwechselzentrum und der nächsten Klinik am Reiseziel bekommen.

Du wirst wahrscheinlich nur ohne elterliche Begleitung auf Klassenreise gehen können, wenn du nachts Stärke oder Glycosade einnimmst. Tagsüber hast du selbständig deinen Diätplan einzuhalten. Du musst allerdings bei körperlicher Anstrengung, z. B. einer längeren Wanderung wissen, wann und wie viele Extra-Kohlenhydrate du essen musst. Und nachts nimmst du die übliche Menge Stärke oder Glycosade. Denk aber immer daran, dass du nach einem anstrengenden Tag, z. B. mit einer ausgedehnten Wanderung, auch am Abend und in der Nacht noch Extra-Kohlenhydrate benötigst.

Übrigens, kam in einer Umfrage unter Jugendlichen heraus, dass eine Klassenfahrt die einzige Aktivität war, an der nicht alle Befragten wegen der Glykogenose teilnehmen wollten oder konnten. Einige Befragte mit nächtlicher Pumpenbehandlung ließen sich von einem Elternteil begleiten.

SCHÜLERAUSTAUSCH

Auch ein Auslands-Schüleraustausch für einige Monate oder ein ganzes Jahr ist möglich. Bei der Vorbereitung kann dir das Stoffwechselteam Informationen zu der Qualität des Gesundheitssystems in dem jeweiligen Land geben und dir besonders geeignete Länder empfehlen. Es kann dir ausländische Stoffwechselzentren nennen, die Erfahrung mit der Glykogenose haben und die du bei Bedarf kontaktieren kannst. Natürlich muss die Gastfamilie über deine Glykogenose unterrichtet werden, und sie muss auch bereit sein, dich »trotz« der Glykogenose aufzunehmen. Die Bedingungen der Krankenversicherung für das Ausland sind zu klären, und später ist auch die Schule über die Glykogenose und mögliche Notfälle zu unterrichten.

14

Und was ist mit Alkohol?

14.1 WIE WIRKT ALKOHOL BEI DIR?

14.2 DU KANNST ABSCHÄTZEN, WIE VIEL ALKOHOL DU TRINKST!

14.3 DIE GETRÄNKE ENTHALTEN AUCH KOHLENHYDRATE – DAS IST FÜR DICH AUCH WICHTIG.

14.4 WELCHE ALKOHOLISCHEN GETRÄNKE SIND FÜR DICH GEEIGNET?

14.5 AM SICHERSTEN FEIERST DU IN BEGLEITUNG EINER GUTEN FREUNDIN ODER EINES GUTEN FREUNDES.

DER INHALT DES KAPITELS IN KÜRZE

Alkohol wirkt bei Dir nicht anders als bei anderen Gleichaltrigen, aber dennoch bergen alkoholische Getränke für dich Gefahren. Frage dich also immer, ob du in einer bestimmten Situation nicht auch ohne Alkohol auskommst. Zur Alkoholwirkung: bei nicht zu viel kann er für eine gute Stimmung sorgen und die Kontaktbereitschaft erhöhen. Ab einer Konzentration im Blut von 0,5 Promille schränkt er merklich die Aufmerksamkeit und Reaktionsfähigkeit ein. Noch mehr Alkohol im Blut führt zum Rausch mit Schwierigkeiten bei der Orientierung und Einschränkung der Urteilskraft. Menschen mit GSD I sind unter Alkoholeinfluss viel stärker gefährdet als Menschen ohne GSD I: Sie können nämlich unter der Alkoholwirkung gleichgültig und nachlässig werden und die erforderliche zeitgerechte Aufnahme der Kohlenhydrate vergessen, verdrängen oder verschlafen und so gefährliche Hypoglykämien bekommen. Besonders gefährlich kann es werden, wenn der durch gleichzeitiges Tanzen entstehende zusätzliche Glukosebedarf nicht gedeckt wird. Aber auch den Gehalt an verschiedenen Kohlenhydraten in alkoholischen Getränken musst du bedenken: Er kann zu (reaktiven) Hypoglykämien oder zu vermehrter Laktatbildung führen.

TIPPS FÜR DEN ALLTAG

- Frage dich immer, ob du nicht auch ohne Alkohol auskommst. Alkoholfrei zu bleiben ist wirklich keine Schande und wird immer mehr akzeptiert.
- Wenn du doch Alkoholisches trinkst, beachte zum Alkoholgehalt des jeweiligen Getränkes unbedingt auch den Kohlenhydratgehalt und Fruktoseanteil.
- Bier kann aufgrund des Malzzuckers deinen Blutzucker schnell ansteigen und absinken lassen: Achtung: Gefahr der Unterzuckerung!
- Mischgetränke solltest du aufgrund des enormen Zuckeranteils auf keinen Fall trinken,
- Hochprozentige alkoholische Getränke haben mit ca. 35 % sehr viel Alkohol und sind gar nicht zu empfehlen,
- Achtung: Die Erkennung einer Unterzuckerung ist für dich unter Alkoholeinfluss manchmal sehr schwer.

14

14.1 WIE WIRKT ALKOHOL BEI DIR?

Was ist, wenn du auf einer Party bist oder in der Disko, oder in der Strandbar, kannst du wie die Anderen Alkohol trinken? Und gibt es etwas, was du wegen deiner Glykogenose wissen musst und bedenken solltest? Ja, das gibt es! Bei dir bergen alkoholische Getränke im Gegensatz zu Menschen ohne GSD I verschiedene Gefahren. Deshalb solltest du dich immer fragen, ob du nicht auch ohne Alkoholisches auskommen kannst. Alkoholfrei zu bleiben ist keine Schande und wird immer mehr akzeptiert.

Wahrscheinlich wirkt der Alkohol bei dir nicht anders als bei den Anderen. Aber jeder Mensch reagiert sowieso unterschiedlich auf Alkohol und selbst die Wirkung kann bei einem Menschen je nach Verfassung verschieden sein. Deshalb solltest du wissen, wie du auf Alkohol reagierst – Kenn dein Limit! Das ist der eindringliche Slogan der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA).

Es gibt verschiedene Faktoren, welche die Alkoholwirkung beeinflussen. Es kommt in erster Linie darauf an, welches alkoholische Getränk man trinkt. Der Alkoholgehalt von Bier, Wein, Alkopops und hochprozentigen alkoholischen Getränken wie Rum, Gin, Wodka und Genever ist nicht gleich. Je höher der Alkoholgehalt, desto stärker die Wirkung. Und es kommt auch darauf an, wie schnell oder langsam getrunken wird und auf das eigene Körpergewicht.

Nur wenn sich nicht allzu viel Alkohol im Blut befindet, nämlich nicht mehr als 0,5 Promille, sorgt er für eine gute Stimmung, lockert die Gefühle und erhöht die Kontaktbereitschaft – all das, was man sich vom Alkoholgenuss wünscht. Ein Blutalkoholwert von 0,5 Promille dürfte bei dir nach einer Flasche Bier (1/2 Liter) oder zwei Glas Wein oder Sekt zu je 0,1 Liter (= 0,2 Liter) oder nach nur zwei kleinen Schnapsgläsern zu 0,02 Liter (= 0,04 Liter) eines hochprozentigen Getränks wie Whisky, Gin, Genever oder Wodka erreicht sein. Das entspricht jeweils einer Menge von 20 Gramm reinen Alkohols, was wiederum jeweils 2 Standardgläsern entspricht (über das Abschätzen der getrunkenen Alkoholmenge mit »Standardgläsern« siehe Abbildung 32). Bei mehr Alkohol im Blut also ab 0,5 Promille lassen die Aufmerksamkeit und die Wahrnehmung merklich nach und auch die Reaktionsfähigkeit nimmt ab. Es kann zur Selbstüberschätzung und zu einer zunehmenden Bereitschaft zu riskantem Handeln kommen. Du weißt, dass 0,5 Promille die Promillegrenze für ein Autofahrverbot ist. Bei noch mehr Alkohol im Blut ist man dann angetrunken und betrunken, man bekommt einen Rausch mit Orientierungsschwierigkeiten, Einschränkung der Urteilskraft und die gute Stimmung ist längst dahin. Übrigens gibt es viele interessante und gute Infos zu Alkohol, besonders auch für Jugendliche unter www.Kenn-dein-Limit.de oder www.Kenn-dein-Limit.com

Wenn andere Alkohol trinken, müssen sie eigentlich nur aufpassen, dass sie nicht zu viel trinken – und sich nicht betrinken. Sie brauchen sich jedenfalls nicht um ihren Blutzucker zu kümmern – nicht bei der Party oder in der Disko und auch nicht in der Nacht danach. Das ist bei dir anders. Natürlich musst du im Auge behalten wie viel Alkohol du trinkst. Für dich ist aber auch wichtig zu wissen, wie viele Kohlenhydrate in welchem Getränk sind und wie viel davon Fruktose ist. Und du darfst deinen Blutzucker, auch wenn es hoch her geht und du viel tanzt, nicht aus den Augen verlieren. Du darfst nicht nachlässig werden und vergessen, zu essen. Und nach der Party oder Disko könnte es auch passieren, dass du unter Alkohol gleichgültig und müde bist und eigentlich keinen Bock mehr hast auf alles das, was mit deiner nächtlichen Versorgung mit Stärke oder Glycosade zu tun hat, und du dich schließlich ohne Stärke oder Glycosade ins Bett legst. Das führt dann allerdings zur Katastrophe, weil unweigerlich eine schwere Hypoglykämie droht.

Standardgläser für verschiedene alkoholische Getränke und die Berechnung der Menge reinen Alkohols. Entnommen aus www.Kenn-dein-Limit.com mit freundlicher Unterstützung der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) im Rahmen der Jugendkampagne »Alkohol? Kenn dein Limit«. **ABBILDUNG 32**

14

14.2 DU KANNST ABSCHÄTZEN, WIE VIEL ALKOHOL DU TRINKST!

Auf den Websites www.Kenn-dein-Limit.de und www.Kenn-dein-Limit.com wird vorgeschlagen, die getrunkene Alkoholmenge mit Hilfe von sogenannten Standardgläsern zu schätzen. Ein Standardglas enthält immer zwischen 10 und 12 Gramm reinen Alkohols. Wenn du dir die Standardgläser für die verschiedenen alkoholischen Getränke merkst, kannst du recht gut beurteilen, wie viel Alkohol du zu dir genommen hast. Weiter vorne wurde bereits darauf hingewiesen, dass zwei Standardgläser, schnell getrunken, zu etwa 0,5 Promille führen. Abbildung 32 zeigt die Standardgläser für verschiedene alkoholische Getränke und wie mit Hilfe von Standardgläsern die Menge reinen Alkohols berechnet wird.

14.3 DIE GETRÄNKE ENTHALTEN AUCH KOHLENHYDRATE – DAS IST FÜR DICH AUCH WICHTIG

In der folgenden Tabelle, die aus der Broschüre zur Diättherapie der Selbsthilfegruppe entnommen wurde, siehst du, wie viel Kohlenhydrate jeweils in den »Trinkportionen« der einzelnen alkoholischen Getränke enthalten sind und auch wie viel davon Fruktose ist.

Sorte	Menge (l)	KH (g)	Fruktose (g)
Alkoholfreies Bier	Flasche 0,33	17,8	--
Altbier	Glas á 0,2	5,6	--
Pils/Kölsch	Glas á 0,2 Glas á 0,3	5,8 8,7	-- --
Weizen	Glas á 0,5	15,0	0,06
Rotwein	Glas á 0,2	4,8	0,5
Weißwein	Glas á 0,2	5,2	0,8
Sekt	Glas á 0,1	5,1	1,4
Apfelwein, Cidre	Glas á 0,2	5,2	2,6
Weinbrand, Cognac	Glas á 0,02	0,4	0,2
Whisky	Glas á 0,02	+	--
Liköre	Glas á 0,02	30,0	15,6
Dessertwein	Glas á 0,1	15,0	7,5
Rum, Gin, Wodka, Genever etc.	Glas á 0,02	0,0	
Alcopos	enthalten Limonade und damit Fruktose		
Biermischgetränke wie z. B. Radler, Alster	enthalten Limonade und damit Fruktose wenn, dann selbst mit Light-Limonade mischen		

Quelle: Souci, Fachmann, Kraut. 6.Auflage ; Deutsche Winzervereinigung

14.4 WELCHE ALKOHOLISCHEN GETRÄNKE SIND FÜR DICH GEEIGNET?

Am besten besprechen wir die Getränke – eins nach dem anderen!

Fangen wir mit Bier an.

Bier enthält reichlich Kohlenhydrate. Das Gute ist, dass es sich fast nur um Malzzucker handelt – dem aus zwei Glukosemolekülen zusammengesetzten Zweifachzucker. Malzzucker ist zwar für dich gut verträglich, aber du musst bedenken, dass nach Malzzucker der Blutzucker schnell ansteigt und infolge des dadurch ansteigenden Insulinspiegels auch schnell wieder absinken kann.

Jetzt zu Wein und Sekt!

Die in einem oder höchstens zwei Glas trockenem Wein oder Sekt – mehr sollte es wegen des Alkohols nicht werden – enthaltenen Kohlenhydrate sind kaum blutzuckerwirksam, auch deshalb nicht, weil sie zum Teil aus Fruktose bestehen.

Und jetzt zu den Likören und Alkopops!

Sie sind süß, klebrig und hochprozentig an Alkohol. Viele Mischgetränke (Alkopops) bestehen vor allem aus gesüßtem Fruchtsaft oder zuckerhaltiger Limonade und einem hochprozentigen Zusatz, z. B. Wodka, Gin, Rum. Sie enthalten sehr viel Zucker, der den Geschmack des Alkohols überdeckt. Von diesen Mischgetränken kann man schnell angetrunken werden. Das ist verständlich, da der Alkoholgehalt einer kleinen Flasche oder einer Dose etwa zwei Gläsern Schnaps entspricht. Für dich gehen sie gar nicht, weil sie viel zu viel Zucker und damit Fruktose enthalten. Also nicht trinken!

Und was ist mit den reinen Hochprozentigen?

Whisky, Gin Genever oder Wodka enthalten zwar keine Kohlenhydrate aber mit ca. 38 % viel zu viel Alkohol. Deshalb sind sie nicht zu empfehlen. Nach zwei kleinen Schnapsgläsern bist du angetrunken und das ist ja nicht der Sinn der Sache.

Cocktails, Longdrinks und Biermischgetränke

Es ist schwierig, die toll aussehenden Cocktails einzuschätzen, die in (Strand)-Bars oder auf Festen angeboten werden. Für Cocktails wird ein Hochprozentiger mit anderen Zutaten, z. B. Cola, gezuckerten Säften, Likör, Gewürzen, meist vom Barkeeper nach eigenem Rezept gemischt. Manche Drinks enthalten 40 g Zucker und davon ist viel Fruktose.

Also: diese sind schon gar nichts für dich. Ein Ausweg wäre, wenn du den Barkeeper dazu bringen könntest, dass er für deine Longdrinks Zutaten nimmt, die keine Fruktose enthalten, also z. B. Coca Cola-Light, Coca Cola Zero oder Light-Limonaden. Das Gleiche gilt für Biermischgetränke wie Radler oder Alsterwasser. Für dich müssten auch hier Light-Limonaden verwendet werden.

Welche Getränke bleiben also für dich?
Du solltest dich bei alkoholischen Getränken an Bier, Wein und Sekt oder an solche Mischgetränke halten, die mit Light-Cola oder Light-Limonade (selbst) hergestellt sind und am besten wenig Alkohol enthalten.

14.5 AM SICHERSTEN FEIERST DU IN BEGLEITUNG EINER GUTEN FREUNDIN ODER EINES GUTEN FREUNDES.

Du hast viel getanzt und nicht genug gegessen, dann kann es passieren, dass dein Blutzucker in den Keller geht. Dann brauchst du einen klaren Kopf, um richtig zu handeln. Aber in einem angetrunkenen Zustand spürt man die Anzeichen einer Unterzuckerung oft nicht und kann deshalb nicht rechtzeitig und richtig reagieren. Und wenn jemand ohne Bewusstsein mit einer Alkoholfahne gefunden wird, glauben die meisten Menschen, er sei nur betrunken. Bis dann endlich die Unterzuckerung erkannt und richtig behandelt wird, kann sehr viel Zeit vergehen und das kann gefährliche Folgen haben.

ALSO TRINK NICHT ZU VIEL – KENN DEIN LIMIT!

Um ganz sicher zu gehen, solltest du möglichst in Begleitung einer zuverlässigen Freundin oder eines zuverlässigen Freundes feiern. Solltest du dann eine Unterzuckerung haben, so ist jemand vor Ort, der die Anzeichen erkennt und dich auffordern kann, den Blutzucker zu testen und bei Bedarf Traubenzucker oder Maltodextrin zu nehmen. Allerdings darf die Freundin oder der Freund auch nicht »zu viel« trinken. Auch am Ende einer Party mit viel Tanz und mit Alkohol musst du noch immer in der Lage sein, dich um deine nächtlichen Kohlenhydrate zu kümmern. Damit du da wirklich keinen Fehler machst, könntest du sicherheitshalber eine Freundin oder einen Freund oder auch deine Eltern engagieren, damit sie dir helfen, ganz sicher zu gehen, dass du mit einem ausreichend hohen Blutzucker in die Nacht gehst und deine Stärke oder Glycosade einnimmst (»trinkst«).

DER MORGEN DANACH

Nach einer Party, insbesondere wenn du Alkohol getrunken hast, wirst du wahrscheinlich ausschlafen wollen. Wie du weißt, ist dies aber bei einer Glykogenose nur eingeschränkt möglich. Bevor du also nach dem Feiern ins Bett gehst, ist es wichtig, dass du dir unbedingt einen Wecker stellst auf die Zeit, zu der du deine morgendliche Kohlenhydratzufuhr benötigst. Möglich wäre zum Beispiel auch, früh morgens nochmals eine Dosis Stärke einzunehmen und dann noch einmal ein bisschen zu schlafen. Wie auch immer du es organisierst, du solltest vorbereitet sein.

15

Kontinuierliche Glukosemessung

Die übliche Blutzuckermessung braucht hier nicht mehr behandelt zu werden. Du hast sicherlich ein Gerät, mit dem du gut zurechtkommst. Interessant könnte aber für dich sein, über die kontinuierliche Glukosemessung nachzudenken. Diese Methode wird auch kurz als CGM (= Abkürzung für den englischen Begriff: »Continuous Glucose Monitoring« = kontinuierliches Glukosemonitoring) bezeichnet.

Anders als beim Blutzuckermessen wird der Glukosegehalt in der Gewebeflüssigkeit des Unterhautfettgewebes gemessen. Dabei führt ein kleiner Sensor, der am Bauch oder am Oberarm unter der Haut sitzt die Messungen durch. Die Geräte können automatisch rund um die Uhr im Abstand weniger Minuten den Glukosegehalt in der Gewebeflüssigkeit messen und die Daten speichern und können so einen vollständigen Überblick über das tägliche und auch nächtliche Blutzuckerprofil geben. Die Auswertung der Glukoseprofile in Kombination mit dem Ernährungsprotokoll ist sehr gut geeignet, Korrekturen in der Diät-Ernährung vornehmen zu können. Mit der kontinuierlichen Glukosemessung ließ sich auch zeigen, dass die nächtliche »Pumpenbehandlung mit Maltodextrin« nicht immer zu einem stabileren Glukoseprofil führt als die nächtliche Behandlung mit Stärke oder Glycosade.

Die kontinuierliche Glukosemessung könnte auch für dich geeignet sein, um die bestmögliche Diätbehandlung zu erreichen. Weitere Informationen zur kontinuierlichen Glukosemessung, die bei Diabetikern weit verbreitet ist, und wie du sie bekommen kannst, solltest du mit deinem Stoffwechselteam besprechen. Übrigens wurde ein Erfahrungsbericht darüber in der Glykopost von August 2017 abgedruckt. Prinzipiell unterscheiden sich die aktuell zur Verfügung stehenden Geräte vor allem in ihrer Größe und einer möglichen Alarmfunktion bei Unterzuckerung.

16

Du hast eine Glykogenose Typ Ib?

16.1 WODURCH UNTERSCHEIDEN SICH DIE GSD IB UND DIE GSD IA?

16.2 WARUM KOMMT ES ZU DER ABWEHRSCHWÄCHE GEGENÜBER BAKTERIEN?

16.3 ZUSÄTZLICHE KOMPLIKATIONEN BEI DER GSD IB

DER INHALT DES KAPITELS IN KÜRZE

Patienten mit einer GSD Ib haben eine Neutropenie, das ist eine zahlenmäßige Verminderung der bei der Abwehr von Bakterien wirksamen weißen Blutkörperchen. Es besteht also eine Abwehrschwäche gegenüber Bakterien, nicht aber gegenüber Viren. Patienten mit GSD Ib können häufig bakterielle Infektionen und Entzündungen in verschiedenen Organen haben. Außerdem haben sie gegenüber solchen mit GSD Ia zusätzliche Komplikationen. Diese werden beschrieben und sind in einer Abbildung zu sehen.

16.1 WODURCH UNTERSCHEIDEN SICH DIE GSD IB UND DIE GSD IA?

Noch einmal zur Klärung: Bei der GSD Ia funktioniert das Enzym Glukose-6-Phosphatase (G-6-Pase) nicht richtig, bei der GSD Ib ist es der Glukose-6-Phosphat (G-6-P)-Transporter. Beide Typen haben die gleichen Stoffwechselprobleme, nämlich die beeinträchtigte Stabilisierung des Blutzuckers und eine ausgeprägten Neigung zu Hypoglykämien, und beide müssen auch in der gleichen Weise mit der Glykogenose-Diät behandelt werden.

Wenn du aber eine GSD Ib hast, kommt bei dir aus einer ganz anderen Richtung ein zusätzliches Problem hinzu: du hast zu wenig von denjenigen weißen Blutkörperchen im Blut, welche für die Abwehr von Bakterien zuständig sind. Das sind die neutrophilen Granulozyten (kurz: Neutrophilen). Sie werden bei dir regelmäßig bei der Anfertigung eines Blutbildes gezählt und sehr wahrscheinlich hast auch du zu wenig von ihnen. Und sicherlich kennst du auch die Folgen zur Genüge – es sind die Infektionen und Entzündungen, die du oft hattest. Deshalb musstest du auch immer wieder Antibiotika einnehmen und wahrscheinlich spritzt ihr auch GCS-F (Granocyte® oder Neupogen®), damit die Anzahl der Neutrophilen wenigstens etwas ansteigt.

16.2 WARUM KOMMT ES ZU DER ABWEHRSCHWÄCHE GEGENÜBER BAKTERIEN?

Die Leukozyten sind für die Abwehr von Bakterien wichtig. Sie spielen eine große Rolle bei der Verhinderung und Eingrenzung von bakteriellen Infektionen und Entzündungen. Es gibt unterschiedliche Arten von Leukozyten: Die Granulozyten, von denen es wiederum neutrophile, eosinophile und basophile gibt, sowie Lymphozyten und Monozyten. Am wichtigsten für die Abwehr von Bakterien sind die neutrophilen Granulozyten – oft auch nur Neutrophile genannt. Während sich normalerweise in einem Mikroliter Blut etwa 2000 – 5000 Neutrophile, bei fieberhaften Erkrankungen sogar sehr viel mehr, befinden, ist die Zahl dieser Blutzellen bei Patienten mit GSD Ib stark vermindert: Meistens liegt

ihre Zahl, so wie wahrscheinlich auch bei dir, bei unter 1000 pro Mikroliter Blut und die Zahl steigt auch während bakterieller Erkrankungen nicht nennenswert an. Somit besteht eine Neutropenie, also ein Mangel an Neutrophilen. Der Grund dafür ist, dass die im Knochenmark sich bildenden und reifenden Neutrophilen nicht richtig reifen können, sondern vorzeitig, noch bevor sie ins Blut abgegeben werden, wieder zerstört werden. Außer dieser Neutropenie sind auch wichtige Abwehrfunktionen der Neutrophilen und auch einer weiteren Art von weißen Blutkörperchen, den Monozyten, deutlich gestört.

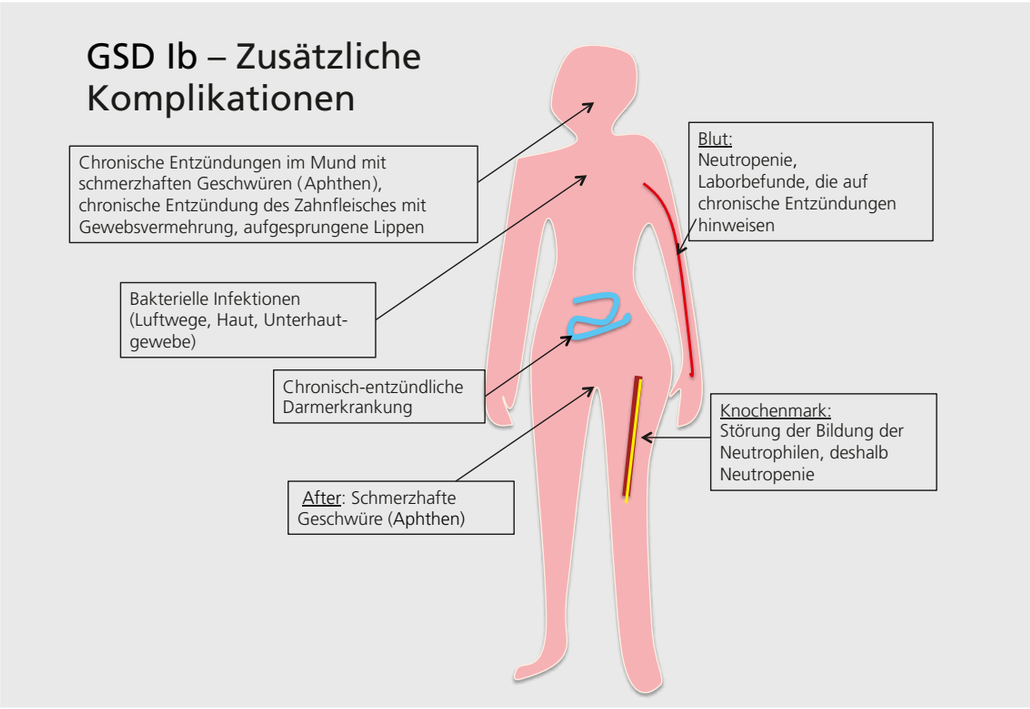
Wegen der geringen Zahl der Neutrophilen und ihrer gestörten Funktion sind Menschen mit GSD Ib sehr anfällig gegenüber Infektionen und Entzündungen, die durch Bakterien verursacht werden. Demgegenüber ist die Anfälligkeit gegenüber Infektionen und Erkrankungen durch Viren (z. B. Erkältungen, Grippe, Masern) bei Patienten mit GSD Ib nicht größer als in der umgebenden Bevölkerung. Neutropenie und gestörte Neutrophilenfunktion beeinträchtigen auch nicht den Erfolg von Impfungen. Deshalb wird dringend geraten, bei der GSD Ib wie bei jedem Menschen alle empfohlenen Impfungen durchzuführen (s. auch Kapitel »Glykogenose Typ Ib – Abwehr von Infektionen und Krankheiten durch das Immunsystem«).

16.3 ZUSÄTZLICHE KOMPLIKATIONEN BEI DER GSD IB

Die meisten Infektionen und Entzündungen betreffen die »oberen Luftwege« (Hals-Nasen-Ohren-Bereich, Mittelohrentzündungen) und die Lungen sowie die Haut (Entzündungen von Haut und Unterhautgewebe). Sehr lästig und schmerzhaft sind Entzündungen im Bereich der Mundhöhle und des Zahnfleisches sowie in der Umgebung des Afters. An diesen Stellen kommt es häufig und wiederholt zur Ausbildung von schmerzhaften Geschwüren (Aphthen).

Eine weitere, oft vorkommende Komplikation ist eine chronisch-entzündliche Darmerkrankung (auch Morbus Crohn genannt) in einem ungewöhnlich frühen Alter. Diese Erkrankung des Darmes tritt bei Personen ohne GSD Ib in der Regel erst ab dem Jugendalter und im Erwachsenenalter auf. Mit ziemlicher Sicherheit ist auch diese bei Patienten mit GSD Ib schon in jungen Jahren anzutreffende Komplikation auf die Abwehrschwäche gegenüber Bakterien zurückzuführen.

In Abbildung 33 ist zu sehen, dass bei der GSD Ib mehr Komplikationen als bei der GSD Ia vorkommen können. Es sind nur die am häufigsten vorkommenden Komplikationen erwähnt.



Zusätzliche Komplikationen bei der GSD Ib in den verschiedenen Organen **ABBILDUNG 33**

Menschen mit GSD Ib haben also unterschiedliche und unterschiedlich schwere Komplikationen. Diese individuellen Komplikationen müssen sorgfältig behandelt und ihr Verlauf muss sehr gut kontrolliert werden. Besonders die Behandlung mit Medikamenten wird sehr unterschiedlich sein. Genaue Angaben zur Behandlung findest du jeweils in den Arztberichten, die jeweils nach einem Ambulanzbesuch verfasst werden. Es ist ein Anliegen der Stoffwechselteams, allen Patienten mit GSD Ia und GSD Ib dringend zu allen zur Verfügung stehenden Impfungen (nach dem gültigen Impfkalender) zu raten. Nach Impfungen können zwar manchmal Fieber und Beeinträchtigungen des Befindens als Nebenwirkungen auftreten. Aber sie können verhindern, dass der Mensch Krankheiten bekommt, die viel schwerer und gefährlicher sind, als die Nebenwirkungen einer Impfung. Solche Krankheiten könnten dann bei Patienten mit GSD I auch zu schweren Stoffwechselentgleisungen führen.

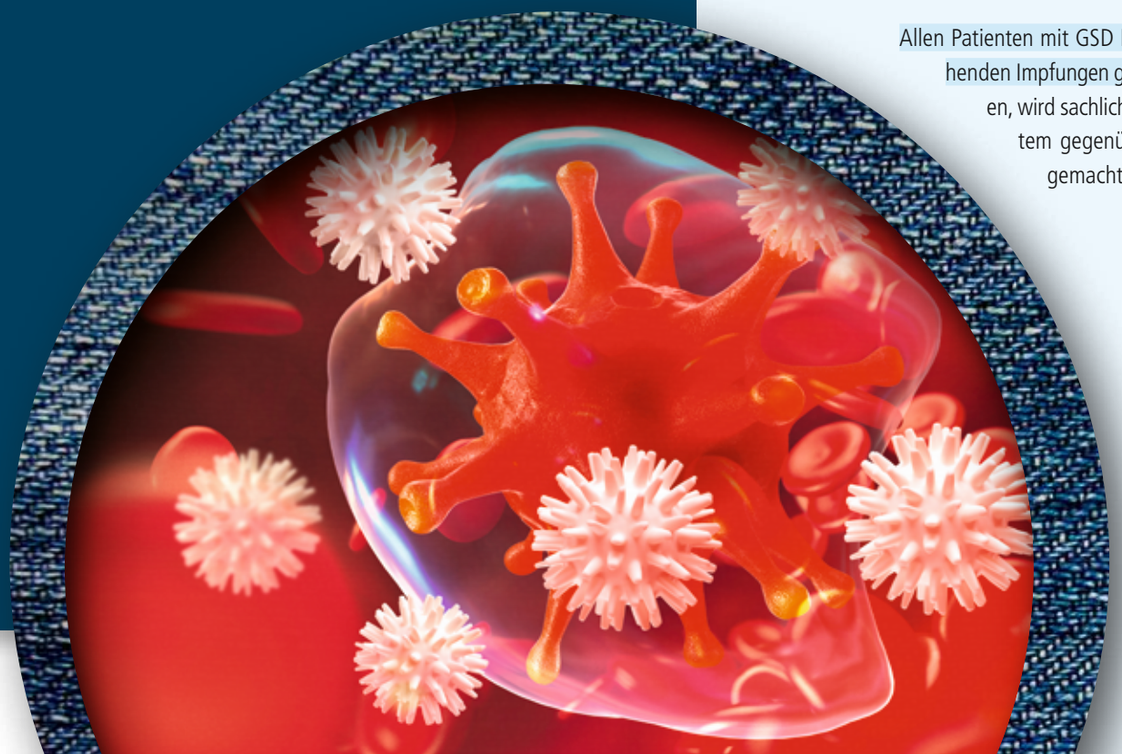
17

Glykogenose Typ Ib – Abwehr von Infektionen und Krankheiten durch das Immunsystem

17.1 DAS IMMUNSYSTEM

17.2 WIE WERDEN DIE VERSCHIEDENEN WEIßEN BLUTZELLEN GEBILDET?

17.3 WAS GENAU GESCHIEHT BEI IMPFUNGEN?



DER INHALT DES KAPITELS IN KÜRZE

Der Körper muss ständig Infektionserreger wie Bakterien und Viren abwehren. Für die Abwehr von Bakterien sind verschiedene weiße Blutzellen von Bedeutung. Sie greifen die Bakterien direkt an. Bei der GSD Ib sind zu wenig Neutrophile vorhanden und bakterielle Infektionen können deshalb nur schlecht abgewehrt werden. Die Abwehr gegenüber Viren geschieht mit Hilfe von Antikörpern. Die Bildung von Antikörpern ist aber bei beiden Typen der GSD I vollkommen intakt. Dementsprechend erkranken Patienten mit GSD I nicht häufiger an durch Viren verursachten Krankheiten als Menschen ohne GSD I. Die Unterschiede der beiden Teile des Immunsystems (= des Abwehrsystems des Körpers) werden gezeigt.

Allen Patienten mit GSD Ia und Ib wird dringend zu den zur Verfügung stehenden Impfungen geraten. Um Bedenken gegen Impfungen zu zerstreuen, wird sachlich beschrieben, wie durch Impfungen das Immunsystem gegenüber den Krankheiten, gegen die geimpft wird, fit gemacht wird.

17.1 DAS IMMUNSYSTEM

Dieser Abschnitt handelt von der Abwehr des Körpers gegenüber verschiedenen Infektionen durch das Immunsystem. Bei der Glykogenose Typ Ib ist die Abwehr gegenüber Bakterien deutlich eingeschränkt, weil die weißen Blutkörperchen in Zahl und Funktion gestört sind. Deshalb haben Menschen mit GSD Ib häufig bakterielle Infektionen und auch Entzündungen in verschiedenen Organen. Dieses Problem besteht bei der GSD Ia nicht. Aber auch ohne solche Problematik ist dieser Abschnitt für Menschen mit GSD Ia interessant, weil er zeigt, was genau bei einer Impfung abläuft und dass Impfungen ganz besonders für Menschen mit einer chronischen Krankheit sinnvoll und notwendig sind.

Das Immunsystem eines Menschen ist das Abwehrsystem gegenüber verschiedenen körperfremden Substanzen, Bakterien und Viren. Zum Immunsystem gehören unter anderem verschiedene Immunzellen (im wesentlichen die weißen Blutkörperchen), spezialisierte Proteine (darunter die sog. Antikörper) und bestimmte Organe (z. B. Milz und Knochenmark).

WIE DER KÖRPER SICH VOR INFEKTIONEN SCHÜTZT

Tag und Nacht versuchen Infektionserreger wie Viren oder Bakterien in den menschlichen Körper einzudringen. Aber fast alle Infektionen werden vom Körper sehr effektiv abgewehrt.

Bakterien, die durch die Haut, Schleimhaut oder über eine Wunde in den Körper eingedrungen sind, werden sofort von »Fresszellen« aufgefressen. Die Fresszellen sind verschiedene weiße Blutkörperchen (Leukozyten), nämlich die Makrophagen, die Monozyten und die »neutrophilen Granulozyten« (= Neutrophile). Bei dieser Art von Abwehr werden die Bakterien einfach von den Fresszellen umschlossen und nach und nach abgebaut (»aufgefressen«) und somit unschädlich gemacht. Bei den Viren sieht es anders aus. Diese werden durch Antikörper abgewehrt. Bei diesem Abwehrprozess spielen die eben genannten weißen Blutzellen keine Rolle, dafür aber andere, die Lymphozyten. Die Lymphozyten müssen die »angreifenden« Viren erst einmal identifizieren und können dann im Kontakt mit den Viren jeweils ganz genau gegen diese ausgerichtete Antikörper, das sind sehr spezielle Proteine, bilden. Die Produktion dieser Antikörper dauert ein paar Tage. Die Antikörper stehen also der Abwehr von Viren erst verzögert zur Verfügung. In Abbildung 34 ist das Aussehen der neutrophilen Granulozyten und Lymphozyten skizziert.

Skizze von Granulozyten und Lymphozyten. Beide Zellarten gehören zu den weißen Blutkörperchen. Die Granulozyten sind Fresszellen und die Lymphozyten bilden Antikörper. **ABBILDUNG 34**

17.2 WIE WERDEN DIE VERSCHIEDENEN WEIßEN BLUTZELLEN GEBILDET?

Die weißen Blutzellen (weiße Blutkörperchen) werden – wie auch die roten Blutkörperchen - im Knochenmark gebildet. Das Knochenmark ist ein schwammartiges Gebilde, das sich in den großen Knochen des Körpers befindet. Da die Blutzellen nur eine begrenzte Lebensdauer haben, müssen ständig neue gebildet werden – das sind mehrere Milliarden Zellen pro Tag. Bei Gesunden wird nur die Anzahl der Zellen neu gebildet, die tatsächlich ersetzt werden muss. Bei besonderen Anforderungen wie einer Infektion kann der Körper außerdem gezielt reagieren und die Zahl der benötigten Zellen, in diesem Fall die Zellen des Immunsystems, stark erhöhen.

Ausgangspunkt aller Blutzellen sind sogenannte Stammzellen im Knochenmark. Diese teilen sich und entwickeln sich zu Vorläuferzellen. Durch weitere Teilung und Reifung entwickeln sich aus diesen Vorläuferzellen über weitere Zwischenstufen die verschiedenen Arten reifer Blutzellen – Monozyten, Granulozyten, verschiedene Lymphozyten – die schließlich aus dem Knochenmark ins Blut freigesetzt werden und ihre Funktion im Kör-

per übernehmen können. Bei der GSD Ib wird der größte Teil der entstehenden neutrophilen Granulozyten, noch bevor sie als reife Zellen aus dem Knochenmark in das Blut gelangen, wieder zerstört. Die Folge davon ist eine Neutropenie. Gleichzeitig ist die Funktion der wenigen Neutrophilen, die sich im Blut befinden gestört.

17.3 WAS GENAU GESCHIEHT BEI IMPFUNGEN?

Durch Impfungen wird das Immunsystem für diejenigen Krankheiten, gegen die geimpft wird, fit gemacht. Wie schon bei der Abwehr von Viren beschrieben, muss auch bei der Impfung das Abwehrsystem des Körpers die Bakterien oder Viren – im Impfstoff sind das allerdings die unschädlich gemachten Viren oder Bakterien – zunächst identifizieren, um die geeigneten Antikörper zu bilden. Dann, beim zweiten Kontakt mit dem »echten« Krankheitserreger ist der Körper vorbereitet und kann die Krankheit sofort abwehren. Bei der Impfung wird also ein Abbild des Krankheitserregers – in Form von unschädlich gemachten Viren oder Bakterien oder Anteilen von ihnen – dem Immunsystem präsentiert und die Produktion der ganz spezifischen Abwehrstoffe (Antikörper) kann stattfinden. Wenn nun der »echte« Krankheitserreger im Umfeld des Geimpften auftaucht, ist sein Abwehrsystem auf diesen Erreger vorbereitet und kann den Körper vor der Erkrankung schützen.

Es ist ein Anliegen der Stoffwechselteams, allen Patienten mit GSD Ia und GSD Ib dringend zu allen zur Verfügung stehenden Impfungen (nach dem gültigen Impfkalender) zu raten. Nach Impfungen können zwar manchmal Fieber und Beeinträchtigungen des Befindens als Nebenwirkungen auftreten. Aber sie können verhindern, dass der Mensch Krankheiten bekommt, die viel schwerer und gefährlicher sind, als die Nebenwirkungen einer Impfung. Solche Krankheiten könnten dann bei Patienten mit GSD I auch zu schweren Stoffwechselentgleisungen führen.

18

Kinderwunsch und Schwangerschaft

18.1 WERDET IHR EIGENE KINDER BEKOMMEN KÖNNEN?

18.2 DIE SCHWANGERSCHAFT

18.3 WERDEN EURE KINDER AUCH DIE GSD I HABEN?

DER INHALT DES KAPITELS IN KÜRZE

Die GSD I sollte kein Hindernis für eine Schwangerschaft sein. Es ist auch gut bekannt, wie eine Schwangerschaft bei einer Frau mit GSD I betreut werden muss, damit die gesundheitlichen Risiken für Mutter und Kind möglichst gering sind. Wichtig ist, dass die Betreuung schon vor der Schwangerschaft beginnt. Dieses Kapitel gibt nur einen ersten Einblick in die Probleme einer Schwangerschaft, viel genauer müsst ihr euch orientieren, wenn bei euch wirklich ein Schwangerschaftswunsch besteht.

Es wird auch darauf eingegangen, wie die Chancen dafür stehen, dass eure Kinder auch eine GSD I haben.

18.1 WERDET IHR EIGENE KINDER BEKOMMEN KÖNNEN?

Heute fühlen sich Frauen mit GSD I so wohl, dass sie schwanger werden möchten. In dem Wunsch kann man sie nur bestärken. Inzwischen weiß man nämlich sehr gut, wie Schwangerschaften zu betreuen sind, damit die gesundheitlichen Risiken für Mutter und Kind möglichst gering sind. Frauen mit GSD I können also eine ungestörte Schwangerschaft mit gesunden Kindern erleben und auch Männer mit GSD I können Väter von gesunden Kindern werden.

18.2 DIE SCHWANGERSCHAFT

DIE SCHWANGERSCHAFT MUSS GUT VORBEREITET WERDEN

Sehr wichtig ist eine umfassende Beratung der Frau bereits vor der Schwangerschaft. Dabei muss über alle nötigen Änderungen in der Behandlung und medizinischen Betreuung und über mögliche Probleme vor, während und nach der Schwangerschaft gesprochen werden. Die Schwangerschaft kann nämlich zu Veränderungen der Untersuchungsbefunde bei der Mutter führen, die gut kontrolliert werden sollten. Außerdem können bestimmte Medikamente (z. B. ACE-Hemmer und Allopurinol) das ungeborene Kind schädigen und sie müssen unbedingt vor der Schwangerschaft, also bereits bei bestehendem Kinderwunsch, abgesetzt werden.

WAS IST VOR UND WÄHREND EINER SCHWANGERSCHAFT ZU BEACHTEN?

Besteht ein Schwangerschaftswunsch, so sollte der Stoffwechsel optimal eingestellt sein. Auch während der Schwangerschaft ist eine sorgfältig ausgewogene Ernährung mit langwirksamen und vollwertigen Kohlenhydraten sowie geeigneten Nahrungsergänzungsmitteln wichtig, um die in der Diät fehlenden Vitamine und Nährstoffe zu ersetzen. Die Behandlungsziele (Blutzucker über 80 mg/dl, Laktat unter 2,2 mmol/l) sollten streng

beachtet werden. Hypoglykämien, die dem Kind schaden könnten, sind schnellstens zu beheben. Während der Schwangerschaft, besonders nach dem 3. Monat steigt wegen des Wachstums des Kindes der Kohlenhydratbedarf der Schwangeren deutlich an und die Ernährung muss laufend angepasst werden. Für Kontrollen des Blutzuckerspiegels im gewünschten Bereich sind häufige Blutzuckertests erforderlich (evtl. durch kontinuierliche Glukosemessung).

Schließlich sollte die Geburt in einer Klinik unter Einschaltung des Stoffwechselteams stattfinden, denn auch während der Entbindung ist die genau richtige Versorgung mit Glukose erforderlich.

Wenn eine Frau nun ungeplant schwanger geworden ist und die Schwangerschaft nicht gleich bemerkt hat und deshalb ihre Stoffwechseleinstellung (Blutzucker, Laktat) in der ersten Zeit nicht ideal war, so bedeutet es nicht, dass ihr Kind geschädigt sein wird. Die werdende Mutter sollte sich dann jedoch umgehend an ihr Stoffwechselzentrum wenden, um mit Unterstützung des Teams den Stoffwechsel gut einzustellen.

Wenn der werdende Vater die GSD I hat, dann braucht die werdende Mutter, sofern sie keine GSD I hat, nicht besonders beraten oder betreut zu werden. Die Besonderheiten gelten nur für eine schwangere Frau mit GSD I.

MÖCHTEST DU NOCH MEHR ÜBER GSD I UND SCHWANGERSCHAFT WISSEN?

Hier wurde nur relativ kurz beschrieben, was eine Frau mit GSD I bei einer Schwangerschaft erwartet. Wenn du nun wirklich schwanger werden möchtest, solltest du das deinem Stoffwechselteam mitteilen. In ausführlichen Gesprächen werden dir von deinem Arzt/deiner Ärztin und deiner Diätassistentin alle Fragen beantwortet, und es wird »ein Fahrplan« für die nächste Zeit erstellt, in dem alles Wichtige zur medizinischen Betreuung und Ernährung vermerkt ist. Das Stoffwechselteam wird auch mit deinem Frauenarzt besprechen, worauf er bei dir besonders achten muss und später wird es auch den Kontakt zu der Geburtsabteilung herstellen. Vielleicht kann dir das Team auch den Kontakt zu einer Frau mit GSD I herstellen, die ein Kind bekommen hat – oder du kennst aus der Selbsthilfegruppe eine Mutter mit GSD I.

18.3 WERDEN EURE KINDER AUCH DIE GSD I HABEN?

Ihr wollt sicher wissen, ob eure Kinder auch die GSD I haben werden. Die Frage ist berechtigt, weil es sich bei der GSD Ia und GSD Ib ja um vererbbare Stoffwechselstörungen handelt.

Wenn ein Paar, von dem ein Partner, in dem Falle du, eine GSD I hat, Kinder haben möchte, so können Kinder die GSD I haben oder auch nicht. Das hängt davon ab, ob dein Partner eine GSD I hat, ein Anlageträger für die GSD I ist oder keines von beiden. Diese drei Möglichkeiten wurden bereits im Kapitel »Die Glykogenose ist erblich« dargestellt und sollen hier nur kurz wiederholt werden.

Also:

1. Wenn dein Partner auch eine GSD I hat, werden alle Kinder aus dieser Partnerschaft eine GSD I haben, so wie ihr.
2. Wenn dein Partner ein Anlageträger für die GSD I ist, kann ein Kind entweder eine GSD I haben (so wie du) oder ein Anlageträger sein (wie dein Partner). Ob dein Partner ein Anlageträger ist, kann nur durch eine komplizierte molekulargenetische Untersuchung geklärt werden. Darüber wurde im Kapitel »Die Glykogenose ist erblich«geschrieben.
3. Wenn dein Partner kein Anlageträger für die GSD I ist, werden alle Kinder aus dieser Partnerschaft Anlageträger sein und keinerlei Symptome der GSD I aufweisen.

Der Einfachheit halber wurde hier von GSD I geschrieben. Die Beschreibung GSD I bezieht sich jeweils auf die GSD Ia oder GSD Ib, die ja zwei unterschiedliche vererbbare Stoffwechselstörungen sind. Nun könnte es sich ja (wenn auch wirklich äußerst selten) ergeben, dass ein Partner eine GSD Ia und einer eine GSD Ib hat. Was geschieht, wenn ein solches Paar Kinder haben möchte? Alle Kinder aus dieser Partnerschaft haben weder eine GSD Ia noch eine GSD Ib, aber sie sind Anlageträger sowohl für die GSD Ia als auch für die GSD Ib.

Auf alle Fälle sollte sich ein Paar, bei dem bei mindestens einem Partner eine GSD I bekannt ist, bei Kinderwunsch in einer humangenetischen Sprechstunde zur ausführlichen Beratung vorstellen.

19

Über Enzyme und Transporter

Es werden die Aufgaben von Transportproteinen und Enzymproteinen bei der chemischen Umwandlung von Stoffen im Körper genannt und es wird gezeigt, warum bei einem genetisch veränderten Glukose-6-Phosphat-Transporter oder bei einer genetisch veränderten Glukose-6-Phosphatase die Spaltung von Glukose-6-Phosphat in freie Glukose blockiert ist.

Enzyme sind Proteine (Eiweißkörper), die chemische Reaktionen im Körper ermöglichen und an deren Steuerung beteiligt sind. Sie dienen dem Stoffwechsel, dem Umsatz von Stoffen im Körper. Ein Enzym kann in der Regel jeweils nur eine bestimmte chemische Reaktion ermöglichen. Es kann z. B. eine Substanz zerschneiden oder zusammenfügen. Glukose-6-Phosphatase (= G-6-Pase) ist ein Enzym, welches die Substanz Glukose-6-Phosphat (G-6-P) in Glukose (Glu) und Phosphat (P) zerschneidet. Bei der GSD Ia ist die Aktivität der G-6-Pase infolge vererbter Mutationen im Gen der G-6-Pase (also infolge der Veränderung seines Bauplans im Erbgut) stark vermindert, und G-6-P kann nicht in Glu und P zerschnitten werden.

Transporter sind auch Proteine. Sie sind für den Transport jeweils einer bestimmten Substanz oder Substanzgruppe verantwortlich. Sie transportieren die entsprechende Substanz, z. B. innerhalb einer Zelle an denjenigen Ort, an dem sie durch eine chemische Reaktion verändert werden muss. Der Glukose-6-Phosphat-Transporter (= G-6-P-Transporter) transportiert innerhalb einer Leberzelle die Substanz Glukose-6-Phosphat (G-6-P) durch die Membran des Endoplasmatischen Retikulums und ermöglicht auf diese Weise, dass sich G-6-P eng an das Enzym G-6-Pase anlagern und gespalten werden kann. Bei der GSD Ib ist die Transportfähigkeit des G-6-P Transporters infolge vererbter Mutationen im Gen des G-6-P-Transporters praktisch aufgehoben und G-6-P kann nicht in das Endoplasmatische Retikulum und somit nicht sehr nahe an die G-6-Pase transportiert werden. Folglich kann G-6-P wie auch bei der GSD Ia nicht in Glukose (Glu) und Phosphat (P) zerschnitten werden. Damit ist bei den beiden Formen der GSD I – der GSD Ia und der GSD Ib – derselbe Stoffwechselschritt, der für die Aufrechterhaltung ausreichend hoher Blutzuckerspiegel zwischen den Mahlzeiten und bei nächtlichen Fastenzeiten verantwortlich ist, gestört.

Wie das normal funktionierende und das funktionseingeschränkte Enzymprotein und das normal funktionierende und das funktionseingeschränkte Transportprotein arbeiten, ist in Abbildung 35 zu sehen.

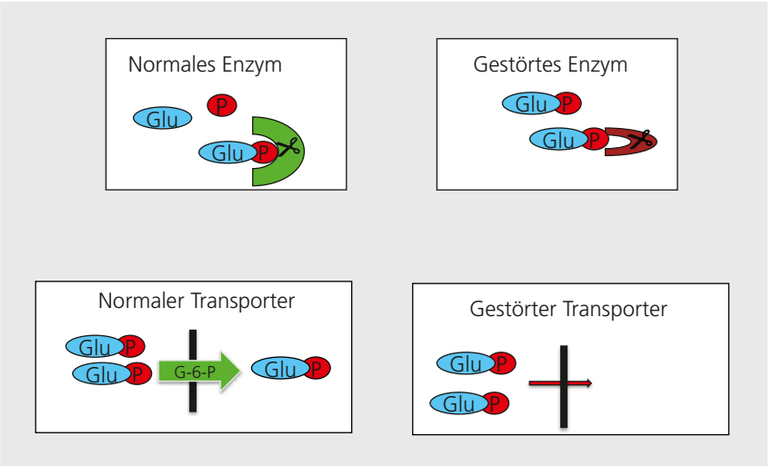


ABBILDUNG 35

Wie kann man sich vorstellen, dass Enzym- oder Transportproteine nicht richtig arbeiten, wenn Mutationen in ihren Genen vorliegen?

Durch eine Mutation in einem Gen ändert sich die Information für die Bildung des entsprechenden Proteins. Man könnte sich nun vorstellen, dass sich die Form des Enzymproteins verändert, so dass die normalerweise weite Öffnung (s. Abbildung) des gut funktionierenden Enzyms sehr stark eingeengt wird. Die Substanz, die mit Hilfe des Enzyms zerschnitten werden muss, passt nicht mehr in die »Höhlung« des Enzyms. Die Zerschneidung kann nicht stattfinden, weil die zu zerschneidende Substanz nicht den richtigen engen Kontakt zum Enzym (»zur Schere«) bekommt. Die Form eines Transporters kann so verändert werden, dass die zu transportierende Substanz nicht mehr an ihn gebunden werden kann oder dass der Transporter wegen der veränderten Form nicht mehr durch die »Wand« passt.

20

Beispiel eines Arztbriefes

DER INHALT DES KAPITELS IN KÜRZE

Dies ist ein fingierter Bericht über die Vorstellung eines 17 Jahre alten Patienten mit GSD Ia in einer Stoffwechselambulanz. Mit dem Bericht soll der den Patienten überweisende Hausarzt über die Untersuchungsergebnisse informiert werden. Eine Kopie des Briefes sollte der Patient erhalten.

An Frau Dr. XY
Betr.: Patient Andreas B. , geb. 01.01.2000

Sehr geehrte Frau Kollegin,
wir berichten Ihnen über o.g. Patienten, der sich am 01. 02 2017 in der Stoffwechselambulanz vorstellte.

Diagnose: Glykogenose Typ Ia

ANAMNESE:
Andreas B. stellte sich zur routinemäßigen Verlaufskontrolle vor. Zum Zeitpunkt der Vorstellung Wohlbefinden; über neu aufgetretene Probleme wird nichts berichtet. Die protokollierten Blutzuckerwerte liegen überwiegend im Bereich von 75 bis 105 mg/dl. Er berichtet von einer symptomatischen Hypoglykämie mit Schwächegefühl bei einem Blutzucker von 55mg/dl nach Sport. Diäternährung: Kohlenhydratmenge tagsüber: 20,0 g/h (= 4,4 mg/kg KG x min), nachts 130 g Glykosade®, das entspricht an Kohlenhydraten 13,5 g/h (= 3,0 g/Kg KG x min). Aktuelle Medikation: Allopurinol 150 mg p.o., Vigantoletten 1000 E tgl., Seravit 30 g tgl.

UNTERSUCHUNGSBEFUND:
17 Jahre alter Patient, in gutem Allgemeinzustand und übergewichtigem Ernährungszustand. Maße: Länge 170 cm (10. – 25. Perz.), Gewicht 76 Kg (90. Perz.), BMI: 26,3. RR: 120/70. Thoraxbefund o.B. Abdomen: wegen adipöser Bauchdecken Leber nicht sicher zu tasten. Neurologisch grob-orientierend o.B.

LABORWERTE:
Klinische Chemie: Natrium 141 (135-145) mmol/l, Kalium 3,8 (3,6-4,8) mmol/l, Kalzium 2,50 (2,30-2,75) mmol/l. Harnsäure 6,4 (<7,0) mg/dl, Gesamtcholesterin 350 (<200) mg/dl, Triglyceride 456 (<150) mg/dl, Laktat 2,34 (0,50-1,60) mmol/l, GOT (AST) 35 (<35) U/L, GPT (ALT) 35 (<45) U/L, AFP (Alpha-Fetoprotein) 1,1 µg/L .
Blutbild: Hb 14,9 (14-18) g/dl, Hämatokrit 45,3 (42-50)%, Erythrozyten 5,22 (4,3-5,6) Mio/µL, Leukozyten 8,4 x 1000/µL (4,0-11,0).
Urin: Laktatausscheidung: Tagesportion: 0,057mmol Lac/mmol Crea (Vorwert 0,045) Nachtportion: 0,029 mmol Lac/mmol Crea (Vorwert 0,029).
Gesamteiweiß im Urin: <50 (<150) mg/L.

ABDOMENSONOGRAPHIE:
Hepatomegalie bei Steatosis hepatis (idem zur VU), keine Raumforderung, diskrete Splenomegalie.

EPIKRISE:
A.B: stellte sich zur erneuten Verlaufskontrolle bei Glykogenose Typ Ia in der Ambulanz vor. Laborchemisch bestand eine kompensierte Stoffwechselsituation in etwa vergleichbar den Vorbefunden mit unauffälliger Laktatausscheidung im Sammelurin. Es besteht jedoch eine bekannte Hypercholesterinämie und Hypertriglyceridämie. Abdomensonographisch ergab sich im Wesentlichen ein konstanter Befund mit Hepatomegalie und Steatosis hepatis ohne Hinweise auf Raumforderung (Adenome). Es erfolgte eine ausführliche Ernährungsberatung durch unsere Diätassistentin. Die Ernährung kann unverändert fortgesetzt werden, die Fruktosezufuhr sollte wie gehabt 3g pro Tag nicht überschreiten. Auch die Medikation kann unverändert fortgeführt werden.
Ein Termin zur erneuten Verlaufskontrolle in der Ambulanz wurde für den 15.5. vereinbart.

Für Rückfragen stehen wir selbstverständlich zur Verfügung und verbleiben mit freundlichen kollegialen Grüßen

21

Übersetzungshilfe für Fachausdrücke zum besseren Verständnis von Arztbriefen

Abdomen	Bauchbereich
ACE-Hemmer	Medikament, welches das Fortschreiten einer Nierenschädigung günstig beeinflusst und zur Blutdrucksenkung eingesetzt wird
Adipositas	Deutliches Übergewicht (BMI > 30), s. auch BMI
Allopurinol	Medikament zur Senkung erhöhter Harnsäurekonzentration
Anämie	Blutarmut = ein Mangel an roten Blutkörperchen oder rotem Blutfarbstoff (Hämoglobin).
Antihypertensive Therapie	Behandlung eines erhöhten Blutdrucks
Arterielle Hypertonie	Erhöhter Blutdruck
Bildgebende Untersuchung	Untersuchung, mit der auf dem Bildschirm sichtbare Veränderungen in den Organen gezeigt werden kann (z.B. MRT, CT oder Sonographie)
BMI	Body-Mass-Index = Messzahl zur Einschätzung des Körpergewichts (Normalgewicht: BMI=19-24, Übergewicht: BMI=25-30, Adipositas: BMI > 30)
CGM	Kontinuierliche Glukosemessung (= Continuous Glucose Monitoring)
CGMS	CGM-Systeme
CT	Computertomographie (sehr genaue »bildgebende Untersuchung« von Organen unter Verwendung von Röntgenstrahlen)
Diarrhoe	Weicher Stuhlgang bis Durchfall
Eisenmangel	Mangel an Eisen als Ursache für eine Anämie
Gastroenteritis	Magen-Darmerkrankung
Hepatomegalie	Vergrößerung der Leber
Hypercholesterinämie	Erhöhte Konzentration des Cholesterins im Blut
Hyperlaktatämie	Erhöhte Laktatkonzentration im Blut
Hyperlipidämie	Erhöhte Konzentration von Lipiden (= Fetten) im Blut. Zu den Lipiden gehören Cholesterin und die Triglyzeride
Hypertonie	Erhöhter Blutdruck
Hypertriglyzeridämie	Erhöhte Konzentration der Triglyzeride im Blut
Hyperurikämie	Erhöhte Harnsäurekonzentration im Blut
Knochendichtemessung	Schnelle Methode, um den Mineralgehalt des Knochens festzustellen (ob er normal ist, oder vermindert; s. Osteopenie, Osteoporose)

Laktat	Milchsäure
Menses	Monatliche Regelblutung
Meteorismus	Geblähter Bauch
Mikronährstoffe	Vitamine, Mineralstoffe, Spurenelemente
MRT	Magnetresonanztomographie (sehr genaue »bildgebende Untersuchung« von Organen ohne Röntgenstrahlen)
Osteopenie	Mäßig verminderte Knochendichte
Osteoporose	Stark verminderte Knochendichte, z. T. mit erhöhter Knochenbrüchigkeit
Pankreatitis	Entzündung der Bauchspeicheldrüse
Procedere	Vorgehensweise (z. B. für die Behandlung in der nächsten Zeit)
Progredienter Verlauf	Krankheitsverlauf mit zunehmender Ausprägung/zunehmendem Schweregrad
RR	Abkürzung für Blutdruck
Sonographie	Ultraschalluntersuchung (»bildgebende Untersuchung« von Organen)
Splenomegalie	Vergrößerte Milz
Supplementation	Ergänzung von Stoffen (z. B. Kalzium, Vitamin D)
Transaminasen	= Leberwerte

FACHAUSDRÜCKE, DIE SICH AUF DIE LABORDIAGNOSTIK (IN BLUT UND URIN) BEZIEHEN

(Bei den Laboruntersuchungen stehen nach den gemessenen Werten in Klammern die Normalwerte (Referenzbereich), so dass auffällig hohe oder tiefe Werte sichtbar werden)

Alpha 1-Fetoprotein (AFP)	Protein, welches von Leberkrebszellen gebildet wird
Blutbild	Messung verschiedener Eigenschaften der Blutzellen, um Störungen im Bereich der roten Blutkörperchen (Erythrozyten) oder der weißen Blutkörperchen (Leukozyten) nachzuweisen oder auszuschließen
GOT (AST)	Sogenannter Leberwert. Erhöhungen zeigen Störungen der Leber an
GPT (ALT)	Sogenannter Leberwert. Erhöhungen zeigen Störungen der Leber an
Laktat im Blut	Milchsäure, die in einer Blutprobe gemessen wird
Laktat im Urin	Laktat, das im vom Patienten von zu Hause mitgebrachten Sammelurin (für den Tag und die Nacht getrennt) gemessen wird

FACHAUSDRÜCKE, DIE SICH AUF DIE UNTERSUCHUNG DER LEBER BEZIEHEN

Adenom	Gutartiger Tumor in der Leber (fällt unter den Begriff der Raumforderung)
Hepatomegalie	Vergrößerung der Leber
Leberzellkarzinom	Leberkrebs
Raumforderung	Tumorbildung
Sonographie des Abdomens	Ultraschall-Untersuchung des Bauchbereichs, bei der GSD I geht es dabei in erster Linie um die Leber
Steatosis hepatis	Vermehrte Fetteinlagerung in die Leber

FACHAUSDRÜCKE, DIE SICH AUF DIE UNTERSUCHUNG DER NIEREN BEZIEHEN

Glomerulosklerose	Eine Form von Nierenerkrankung, kann bei Erwachsenen mit GSD I auftreten
Kreatinin-Clearance	Methode um die Funktion der Niere zu untersuchen
Nephrolithiasis	Nieren-/Harnsteine
Nephropathie	Erkrankung der Niere
Proteinurie	Vermehrte Eiweißausscheidung im Urin, kann Hinweis auf eine Nierenschädigung sein

FACHAUSDRÜCKE IM ZUSAMMENHANG MIT DER GSD IB

Aphthen	Geschwüre in einer Schleimhaut
Calprotectin im Stuhl	Ein Protein im Stuhl, welches zur Diagnostik einer chronisch-entzündlichen Darmerkrankung genutzt werden kann
Crohn's-like Disease	Chronisch-entzündliche Darmerkrankung bei GSD Ib
G-CSF	Abkürzung für Granulozyten-C (K)olonie-stimulierender Faktor (= Granocyte 13®, Neupogen®)
Neutropenie	Sehr geringe Zahl von neutrophilen Granulozyten
Neutrophile Granulozyten	Eine Art von weißen Blutkörperchen, die für die Abwehr von bakteriellen Infektionen benötigt werden
Leukopenie	Sehr geringe Zahl von weißen Blutkörperchen

QUELLENNACHWEIS

Grotzke-Leweling, M: Glykogenose Typ I – Diättherapie
(Broschüre der Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.)

Grotzke-Leweling, M: Schulungsunterlagen für die Diättherapie der hepatischen Glykogenosen, Vitaflo Deutschland 2015.

Lange, K, und Kollegen: Diabetes bei Jugendlichen: ein Behandlungs- und Schulungsprogramm, 2. Auflage, Kirchheim-Verlag

Wendel, U: Glykogenose Typ I – Grundlagen und Medizinische Aspekte
(Broschüre der Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.)

Erfahrungsbericht zur kontinuierlichen Glukosemessung: In der Glykopost von August 2017.
Die Glykopost ist die Zeitschrift der Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.

G. Ernst und F. Bomba: Fit für den Wechsel: Erwachsenwerden mit chronischer Krankheit, Transitionsmodul im Modularen Schulungsprogramm für chronisch kranke Kinder und Jugendliche (ModuS). Herausgegeben vom Kompetenznetz Patientenschulung im Kindes- und Jugendalter e.V. (KompaS).

Website: www.between-kompas.de

BILDNACHWEIS

Illustrationen Titelseite, S. 5, S. 12, S. 60, S. 66, S. 100, S. 108, S. 119, S. 156: shutterstock.com/Olga1818; S. 34: shutterstock.com/Sashkin; S. 60: shutterstock.com/Pormezz; S. 66: shutterstock.com/Nitikorn Poonsir; S. 80: shutterstock.com/2xSamara.com; S. 87: shutterstock.com/Konstantin Chagin; S. 98: shutterstock.com/Alexander Raths; S. 100/101: shutterstock.com/nito; S. 114: shutterstock.com/Syda Productions; S. 118: shutterstock.com/ESB Professional; S. 120: shutterstock.com/DGLimages; S. 127 rechts: shutterstock.com/cunaplus; S. 127 links: shutterstock.com/Yulia Mayorova; S. 133: shutterstock.com/TORWAISTUDIO; S. 136: shutterstock.com/sirtravelalot; S. 142/143: shutterstock.com/Yurchanka Siarhei; S. 146:shutterstock.com/Tero Vesalainen;

EMPFOHLENE WEBSITES:

Zu allen Fragen rund ums Erwachsenwerden mit chronischer Krankheit:

- www.between-kompas.de
  Dort gibt es Informationen zu Karriere & Beruf, Arztwechsel, Auszug aus der elterlichen Wohnung, Liebe & Sex, Tipps für den Alltag

Zu Fragen zu Empfängnisverhütung und Sexualität, besonders auch für Jugendliche:

- Websites der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) www.bzga.de und www.familienplanung.de
- Website von pro familia (www.profamilia.de)
- Website www.between-kompas.de unter »Herzensangelegenheiten«

Informationen zu Alkohol, besonders auch für Jugendliche:

- Websites www.Kenn-dein-Limit.de und www.Kenn-dein-Limit.com