

EINE FREUNDSCHAFT MIT

METHYLMALON- UND PROPIONAZIDÄMIE

INFO



Was ist sind eigentlich Methylmalon- und Propionazidämie?

Methylmalonazidämie (kurz: MMA) und Propionazidämie (kurz: PA) sind seltene erbliche Stoffwechselerkrankungen im Eiweiß-Stoffwechsel. Bei beiden funktioniert ein Enzym im Abbau der Aminosäuren Isoleucin, Valin, Threonin und Methionin nicht richtig. Daher werden diese Aminosäuren nur ungenügend abgebaut. Stattdessen entstehen schädliche Nebenprodukte, die sich im Körper anhäufen. Es gibt unterschiedliche Formen der MMA, so dass die Auswirkungen unterschiedlich ausgeprägt sein können. In manchen Fällen kann die Erkrankung mit Vitamin B12 behandelt werden (vitaminabhängige Form). In Mitteleuropa wird etwa 1 von 50.000 Neugeborenen mit MMA geboren und etwa 1 von 100.000 Neugeborenen wird mit PA geboren (zum Vergleich: etwa 1 von 10.000 Neugeborenen wird mit PKU geboren). Die Kombinationstherapie aus medikamentöser Behandlung und Diät (Eiweiß- bzw. Isoleucin-, Valin-, Threonin- und Methionin-arm) muss dauerhaft durchgeführt werden. Der Unterschied zwischen beiden Erkrankungen liegt im betroffenen Enzym – bei der PA ist die Funktion der Propionyl-CoA-Carboxylase, bei der MMA die Funktion der Methylmalonyl-CoA-Mutase gestört.

Tipp:

Unter <https://www.nutricia-metabolics.de/wissen-mehr/krankheitsbilder/> findet ihr weitere Infos zu MMA und PA sowie anderen Erkrankungen.

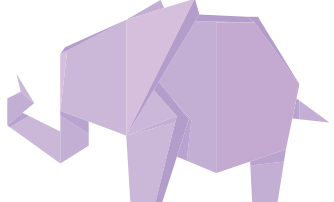
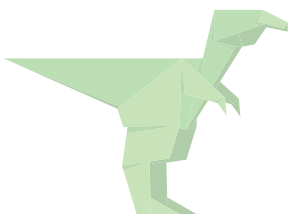


Wie ihr in unserem vorherigen Artikel lesen konntet ist es für Stoffwechselfatienten immer wichtig, sich mit anderen auszutauschen. Auch Kathrin hat davon berichtet, wie gut es ihr getan hat, Kontakt zu einem wie sie sagt „Diät-Buddy“ zu bekommen. Sie fand es schön, sich mit jemandem über die Diät austauschen zu können. Deshalb freut es uns noch mehr, euch jetzt ein Interview zu präsentieren, das wir mit zwei jungen Frauen führen durften, die zwei noch seltenere Stoffwechselerkrankungen haben. Hannah und Daniela berichten über ihre Erkrankungen: Methylmalon- und Propionazidämie und wie toll es für beide ist, sich mit einer Gleichgesinnten austauschen zu können.

Stellt euch doch einfach kurz mal vor und erzählt etwas über euer Leben!

Hallo, mein Name ist Daniela und ich bin 26 Jahre alt. Ich habe die sehr seltene Stoffwechselerkrankung PA. Es gibt dafür eine Behandlung, jedoch keine Heilung. Trotz Behandlung kann es zu Stoffwechsellkri-

sen kommen. Die meisten der wenigen anderen Patienten mit PA zeigen schwerwiegende Entwicklungsauffälligkeiten und neurologische Symptome wie Krampfanfälle oder Bewegungsstörungen. So war mein Lebensweg auch immer ein Kampf. Ich musste einige Misserfolge in beruflicher Hinsicht und auch gesundheitlich hinnehmen – 2007 und 2013 hatte ich zwei große Stoffwechselkrisen, bei denen ich auf der Intensivstation lag. Seitdem habe ich auch noch mit den Nieren Probleme. Anfang der 9. Klasse wurde für mich ein Schulwechsel möglich und ab da ging es für mich Berg auf. Es gab auch eine Schüler-Firma, die Origami machte, da blühte ich auf. Meine Lehrerin Frau Weber – nicht zu vergessen – war und ist heute noch die Beste, die mich und meine Eltern in allem Machbaren unterstützte. Meine Mutter hatte sich mit der zuständigen Sachbearbeiterin vom Jobcenter besprochen und ich durfte in das Therapeutikum Öhringen reinschnuppern. Da bin ich heute noch und fühle mich dort sehr wohl in der Abteilung Lager und Verpackung. Da arbeite ich im Moment halbtags und als Hobby mache ich noch ein bisschen Origami nebenher. Es macht sehr viel Spaß und man kann die Leute damit sehr erfreuen. Vor allem unterstützt dies auch



meine ganze Familie. Ich fühle mich im Moment angekommen und auf dem richtigen Weg. Was mich noch sehr erfreut, ist die Begeisterung und Unterstützung von vielen Menschen.



Hallo, ich bin Hannah, bin 20 Jahre alt und habe seit meiner Geburt die Stoffwechselerkrankung MMA. Die schwerste Form der MMA wird Mut O genannt und ich habe diese Form. Ich nehme Medikamente in Tabletten- und auch flüssiger Form. Alle zwei Wochen nehme ich Metrodinazol (ein Antibiotikum) ein, damit meine Methylmalonsäure in meinem Körper etwas verringert wird. Die Krankheit wurde bei mir erst ein Jahr nach meiner Geburt festgestellt. Dadurch habe ich Verzögerungen in der Entwicklung. Durch die MMA habe ich leider auch eine Folgeerkrankung und zwar eine Nierenunterfunktion.

Zudem bin ich kleinwüchsig und nicht so schnell wie die anderen. Zurzeit mache ich aber trotz allem eine Ausbildung zur Sozialassistentin und bewerbe mich zeitgleich schon bei Kitas. Ich bin also voll im Bewerbungsstress und habe Ende Mai meine Prüfungen.

“ Ich bin also voll im Bewerbungsstress und habe Ende Mai meine Prüfungen. ”

Wie hat eure Freundschaft begonnen, wie habt ihr euch kennengelernt?

DANIELA: Da die beiden Erkrankungen ja sehr selten sind und auch in Deutschland es nicht so viele Jugendliche Betroffene mit PA gibt, habe ich mich auf die Suche nach Gleichgesinnten gemacht. Über Google bin ich auf Zeitungsartikel oder Erfahrungsberichte gestoßen und habe über die Kontaktangaben die Familien, die über ihr Leben mit PA berichtet haben, per Email angeschrieben und meine Kontaktdaten hinterlassen. Bei meiner Recherche, die erst mal bis nach Österreich reichte, kam ich über WhatsApp mit vier Familien in Kontakt. Eine Familie davon lebt sogar in Amerika. Zudem wurde ich von einer Mutter angeschrieben, die eine 31-jährige Tochter mit PA hat. So konnte ich mich auch schon mit einigen – meistens aber Eltern – austauschen. Durch Zufall habe ich dann auch noch über die Seite „rareconnect.org/de“ weitere Familien kennengelernt. Mittlerweile bin ich selbst auch Admin der Facebookgruppe „Propionazidämie“. Die meisten PAler sind aber leider geistig nicht so fit, dass sie sich unterhalten könnten. Da MMA und PA ähnliche Erkrankungen sind, dachte ich, ich versuche mal über die Facebook-Gruppe der MMAler „Methylmalonazidurie (MMA) – Verwandte von PKU – Stoffwechselerkrankungen“ in Kontakt mit Gleichaltrigen zu kommen. Und so haben dann Hannah und ich uns kennengelernt.

Was gibt euch dieser persönliche Austausch mit einer Gleichgesinnten?

DANIELA: Wir sind froh über unsere Freundschaft, denn wir haben immer mal wieder unsere Probleme mit unseren Erkrankungen und der Diät. Zum Beispiel gibt es da einige Motivationsprobleme. Wir müssen bei unseren Diäten regelmäßig essen, aber wenn man keinen Hunger hat, ist das natürlich schwierig. Hannah erinnert mich an gewisse Sachen oder ich sehe, dass es ihr genauso geht wie mir und das ist toll.

Außerdem bin ich durch meine Kontakte sehr reiselustig geworden. Ich war so nun schon in vielen Städten innerhalb von Deutschland unterwegs und habe einige Gleichgesinnte und Familien getroffen und mich ausgetauscht. Nächstes Jahr, wenn es Corona zulässt möchte ich nach Österreich reisen, um mich dort mit einer betroffenen Familie zu treffen.

“ Hannah erinnert mich an gewisse Sachen oder ich sehe, dass es ihr genauso geht wie mir und das ist toll. ”

HANNAH: Der Austausch mit Daniela hilft mir, in dem ich andere Menschen kenne und über sie und ihre Erkrankung etwas erfahren kann. So muss ich mich nicht nur mit mir selbst beschäftigen, sondern lerne auch über andere Erkrankungen etwas und deren Diätprobleme kennen. Und ich merke, dass es auch andere gibt, die Motivationsprobleme oder auch Probleme beim Essen haben.

Welche Themen interessieren euch oder bewegen euch aktuell noch?

DANIELA: Das Thema Schwangerschaft ist natürlich auch von Interesse. Darüber habe ich mit meinem Stoffwechsellabor gesprochen. Bei der PA sind nur wenige Schwangerschaften bisher bekannt. Meine Ärztin sagte, dass es an sich kein Problem wäre, es gilt dann aber eine sehr strenge Diät einzuhalten und vor allem nicht ungewollt schwanger zu werden. Aber für PA'lerinnen sind die Risiken hoch, schwere Stoffwechsellaborentgleisungen oder ein Nierenversagen durch die Schwangerschaft zu bekommen und somit an die Dialyse zu müssen. Ganz abgehakt ist das Thema Schwangerschaft aber trotzdem für mich nicht, ich möchte schon gerne Kinder haben.

HANNAH: Also bei mir ist der Kinderwunsch auf jeden Fall da. Ich weiß, ich möchte Kinder haben aber keine Leiblichen. Die Risiken sind bei einer MMA viel zu hoch für mich.



Tipp zum Kinderwunsch:

♥ Bei **Kinderwunsch** immer ans Stoffwechsellabor wenden und diesen Kinderwunsch gut mit den behandelnden Ärzten besprechen. Denn es muss ja erst mal geklärt werden, ob das grundlegend überhaupt bei einer seltenen erblichen Stoffwechselerkrankung möglich ist.

Welche Tipps habt ihr noch für andere?

♥ Hannah: Man sollte immer versuchen, seine Diät strikter einzuhalten, dann geht's einem auch nicht schlecht. Einfach trotz der Erkrankung Spaß am Leben haben und offen zu der Erkrankung stehen.