Mütterliche Phenylketonurie: Folgen für Wachstum und Entwicklung

W.K.		Frankenburg
B.R.		Duncan
R.W.	Wendell	Coffelt
R.		Koch
J.G.		Goldwell
C.D.		Son

Department of Pediatrics, University of Colorado, Medical Center, Denver, CO (USA)

Eine zunehmende Anzahl von Frauen mit Phenylketonurie, die eine normale Intelligenz aufweisen, erreichen ein fertiles Alter. Daher ist es von grosser Wichtigkeit, den Effekt der mütterlichen Phenylketonurie auf den Fetus festzustellen. In der vorliegenden Arbeit werden Resultate über 8 nicht an Phenylketonurie erkrankte Kinder von 3 Frauen, die an einer unbehandelten Phenylketonurie litten, analysiert. Sechs dieser Kinder hatten deutliche Zeichen eines retardierten intrauterinen Wachstums bei der Geburt. Darunter waren zwei mikrozephele Kinder, drei Kinder hatten okzipitofrontale Kopfumfangsmasse unter der 10-Perzentile. Alle Kinder zeigten eine verzögerte Entwicklung, festgestellt an Daten, welche das Wachstum, neurologische und psychologische Tests umfassten. Alle diese Kinder hatten subnormale D. Q./I. Q.-Werte, die unter denen ihrer Mutter lagen. Eine Literaturübersicht über die publizierten Fälle von angeblich normalen Kindern, die von phenylketonurischen Müttern geboren wurden, stützt sich auf 69 nicht an Phenylketonurie erkrankte Neugeborene. Die Mutter dieser Kinder wiesen Phenylalanspiegel über 20 mg pro 100 ccm auf, und die Harnproben gaben eine positive Reaktion mit Ferrichlorid. Von diesen 69 Kindern erreichte nur ein einziges Kind einen I. Q. über 90. Aufgrund dieser Ergebnisse muss in allen Fällen von familiärer mentaler Retardation oder familiärer Mikrozephalie eine mütterliche Phenylketonurie ausgeschlossen werden.

F. Friedrich

1 Originaltitel: Maternal phenylketonuria: Implications for growth and development.