

Hereditäre Fructoseintoleranz

Maturaarbeit

**Kantonsschule am Burggraben
St.Gallen**

**eingereicht bei
Herr Prof. J. Läubli**

**vorgelegt von
Andreas Gerig**

Oberhofstettenstrasse 54
9012 St.Gallen
Schweiz
andreas@gerix.ch
<http://hfi.gerix.ch>

St.Gallen, Juli 2003

Inhaltsverzeichnis

1. Einleitung	3
2. Hereditäre Fructoseintoleranz	4
2.1 Fructose und Stoffwechsel	4
2.1.1 Fructose	4
2.1.2 Sorbit	4
2.1.3 Kohlenhydrate.....	5
2.1.3.1 Monosaccheride (Einfachzucker).....	5
2.1.3.2 Disaccharide (Zweifachzucker)	6
2.1.3.3 Polysaccharide (Mehrfachzucker).....	7
2.1.4 Verdauung der Kohlenhydrate.....	8
2.1.5 Stoffwechsel der Fructose	9
2.2 Symptome	11
2.3 Krankheitsursache	12
2.4 Vererbung	12
2.4.1 Art der Vererbung	12
2.4.2 Wahrscheinlichkeit der Vererbung.....	13
2.4.3 Häufigkeit der HFI.....	14
2.5 Diagnostik	15
2.6 Heilung	16
2.7 Therapie und Ernährung	16
2.8 Andere Fructosestoffwechselstörungen	18
3. Material und Methoden	19
4. HFI im Alltag (Resultate und Diskussion)	20
4.1 Ich und die HFI	20
4.1.1 Mein Lebenslauf bezüglich HFI	20
4.1.2 Mein Leben mit der HFI heute	22
4.2 Wie leben die anderen Betroffenen mit der HFI?	22
4.2.1 Erkenntnisse aus dem Fragebogen	23
4.2.2 Diagnose in der Praxis	23
4.2.3 Gesundheitszustand der Befragten.....	24
4.2.4 Können Betroffene Sport treiben?	25
4.2.5 Leiden die Betroffenen an alltäglichen Problemen?	26
4.2.6 Wie leben Betroffene mit der HFI?	26
4.3 Im Gespräch mit verschiedenen Menschen	27
4.3.1 Interview mit Herrn Prof. Dr. Baerlocher (Pädiater).....	27
4.3.2 Im Gespräch mit Betroffenen.....	30
4.4 Selbsthilfegruppe HFI	31
5. Erkenntnisse aus meiner Arbeit	33
6. Dank	34
7. Literaturverzeichnis	35
8. Umfragebogen	36

1. Einleitung

Es war für mich schon lange klar, dass ich die Maturaarbeit über meine Stoffwechsel-Krankheit, die hereditäre Fructoseintoleranz (HFI), schreiben werde. Ich lebe seit meiner Geburt mit dieser Krankheit. Immer wieder musste ich um mein Wohlbefinden und auch das Überleben kämpfen, was mich stark geprägt hat. Auch meine Eltern, vor allem meine Mutter, wurden vor grosse Probleme gestellt. Mein Leben war oftmals kompliziert, mühsam und in gewissen Situationen sogar peinlich.

Die Stoffwechselkrankheit HFI ist weniger verbreitet als Diabetes oder Stoffwechsel-Allergien. Darum fühlt man sich oft unverstanden. Mitmenschen haben Mühe zu verstehen, weshalb man auf viele Speisen und Getränke verzichten muss. „Weshalb willst du das nicht essen, hast du es nicht gern? Mensch, bist du heikel! Weshalb hat Andreas immer eine Extrawurst?“ Solche und ähnliche Fragen beziehungsweise Aussagen waren alltäglich. Was soll man da sagen, wie erklären? Hatte ich doch selbst Probleme, die konkreten Sachverhalte und Zusammenhänge meiner Krankheit genauer zu verstehen.

Mit der Maturaarbeit bot sich nun die gute Gelegenheit, mich tiefer in dieses interessante Phänomen einzulesen, Gespräche mit Fachpersonen zu führen, Kontakte mit anderen Betroffenen zu knüpfen und selber Nachforschungen über die HFI zu betreiben. Ich wollte möglichst viel in Erfahrung bringen, insbesondere über das Leben der anderen Betroffenen. Deshalb habe ich einen Fragebogen ausgearbeitet, welchen ich auch ins Englische übersetzte.

2. Hereditäre Fructoseintoleranz

Die hereditäre Fructoseintoleranz (HFI) ist eine vererbte Fructose-Stoffwechselkrankheit. Sie ist auf Mutationen in der DNA des zuständigen Enzyms zurückzuführen. Dieses defekte Enzym erschwert oder verunmöglicht dem HFI-Patienten Fructose zu verdauen. Da eine zu grosse Menge Fructose im Körper eine toxische Wirkung hat, ist der Betroffene gezwungen, auf eine möglichst fructosefreie Ernährung zu achten.

Das erste Mal wurde 1956 bei einem 24-jährigen Mann eine Unverträglichkeit von Fructose beschrieben. Darauf wurden Fälle aus Deutschland, Frankreich, Belgien, Italien und der Schweiz bekannt.

2.1 Fructose und Stoffwechsel

2.1.1 Fructose

Fructose ist ein Kohlenhydrat, welches von einer Person mit HFI gemieden werden muss. Es kommt in der Nahrung in zwei verschiedenen Formen vor und wird hauptsächlich durch den normalen Haushaltszucker (Saccharose) aufgenommen. Hier spricht man von einem gebundenen Zustand, da ein weiteres Kohlenhydrat, die Glucose, mit dem Fructose-Molekül gebunden ist. Die Saccharose kommt in den meisten Pflanzen in begrenzten Mengen vor.

Frei vorkommende Fructose findet man hauptsächlich in Obst und Gemüse. Auch Honig enthält eine grosse Menge Fructose.

2.1.2 Sorbit

Ein weiterer Stoff, welcher von Betroffenen gemieden werden sollte, ist das Sorbit. Es dient in vielen Nahrungsmitteln als Austauschstoff für Zucker, kann aber beispielsweise auch in Zahnpasten nachgewiesen werden. Sorbit wird über die Schleimhaut aufgenommen und später in der Leber zu Fructose umgewandelt, was für Personen mit HFI zum Problem wird.

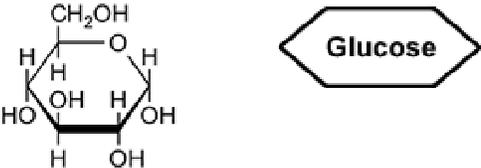
2.1.3 Kohlenhydrate

Kohlenhydrate sind Zuckerstoffe. Sie sind wesentliche Bestandteile von Pflanzen und spielen für die Ernährung der Menschen eine wichtige Rolle. Kohlenhydrate kommen in verschiedenen Formen vor, wie zum Beispiel als Stärke, Zucker und Nahrungsfasern. Die Kohlenhydrate dienen dem Menschen vor allem als Energielieferant und werden in drei Gruppen unterteilt: Einfach-, Doppel- und Mehrfachzucker, auch bekannt als Mono-, Di- und Polysaccharide.

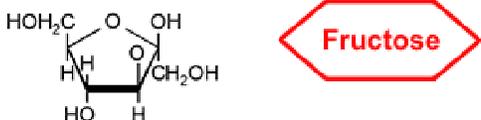
Entscheidend bei der Fructoseintoleranz ist die Fructose, wie bereits erwähnt kann sie frei oder gebunden an Glucose vorkommen. Glucose und Galaktose stellen für einen HFI-Betroffenen aber kein Problem dar.

2.1.3.1 Monosaccheride (Einfachzucker)

- **Glucose:** wichtigstes Monosaccharid, in süßen Früchten, im Honig und im Blutzucker vorkommend; Bestandteil von Malzucker (Maltose), Saccharose (Haushaltszucker und Polysacchariden. In der Umgangssprache wird Glucose auch als Traubenzucker gehandelt.

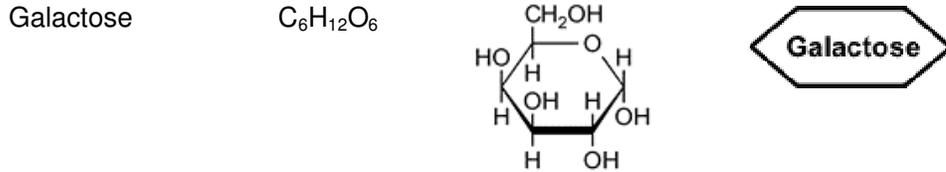
Benennung:	Formel:	Symbolische Darstellung:
Glucose (Traubenzucker)	$C_6H_{12}O_6$	

- **Fructose:** frei in süßen Früchten, Pollenkörner und im Honig, Bestandteil von Saccharose. Bei einer HFI kann die Fructose nicht weiter gespalten werden.

Benennung:	Formel:	Symbolische Darstellung:
Fructose (Fruchtzucker)	$C_6H_{12}O_6$	

- **Galactose:** im Tierreich weit verbreitet und unter anderem Bestandteil der Lactose (Milchzucker).

Benennung: Formel: Symbolische Darstellung:



2.1.3.2 Disaccharide (Zweifachzucker)

- **Saccharose:** Reservestoff in Pflanzen (Zuckerrohr, Zuckerrübe). Bei einer Fructoseintoleranz darf Saccharose nicht eingenommen werden, da Fructose ein Bestandteil davon ist.

Benennung: Formel: Symbolische Darstellung:



- **Maltose:** entsteht bei der Spaltung von Stärke.

Benennung: Formel: Symbolische Darstellung:



- **Lactose:** wichtiges Kohlenhydrat in der Milch der Säugetiere

Benennung: Formel: Symbolische Darstellung:

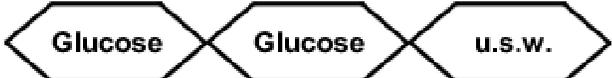


Mono- und Disaccharide nennt man zusammen auch einfache Kohlenhydrate. Diese werden vor allem zum Süßen gebraucht und gelangen schnell ins Blut. Dadurch kön-

nen sie schnell in Energie umgewandelt werden. Ein Sättigungseffekt wird rasch, aber nur kurzfristig erreicht.

2.1.3.3 Polysaccharide (Mehrfachzucker)

- **Amylose:** 250 bis 500 Monosaccharide schraubig verknüpft, wichtigste Kohlenhydratquelle für den Menschen

Benennung:	Formel:	Symbolische Darstellung:
Amylose (pflanzliche Stärke)	$C_n(H_2O)_n$	

- **Glykogen:** bis 100000 Monosaccharide stark verzweigt, oft tierische Stärke genannt, Reservestoff in der Leber in Muskel- und vielen anderen Körperzellen.

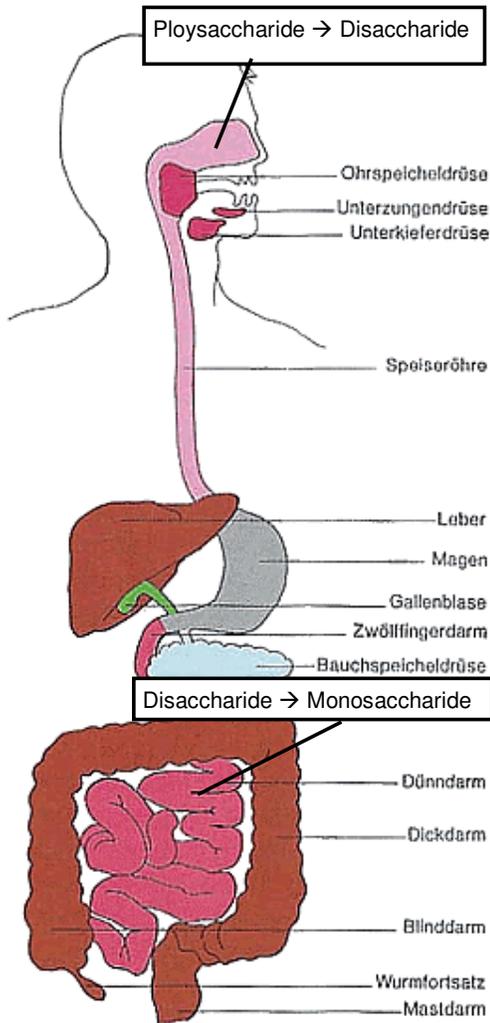
- **Zellulose:** über 10000 Monosaccharide, fadenförmig, bildet zusammen mit anderen Stoffen die Gerüstsubstanz in Zellwänden

Benennung:	Formel:	Symbolische Darstellung:
Zellulose	$C_n(H_2O)_n$	

Die Polysaccharide werden auch komplexe Kohlenhydrate genannt. Im Organismus muss Stärke zuerst in ihre Monosaccharid-Bausteine aufgespalten werden. Dadurch wird die Aufnahme verzögert. Die Quellfähigkeit der Stärke hält ihr Sättigungseffekt lange an. Stärkehaltige Lebensmittel liefern im Gegensatz zu den Mono- und Disacchariden gleichzeitig unerlässliche Mineralstoffe und Vitamine.

2.1.4 Verdauung der Kohlenhydrate

Im **Mund** wird die aufgenommene Nahrung mechanisch verkleinert. Weiter erfolgt die Einspeichelung der Speisen. Der Speichel enthält Enzyme (Amylasen), welche bereits im Mund einen Teil der Polysaccharide in Disaccharide spalten. Das erklärt auch den süsslichen Geschmack von Brot, welches lange mit Speichel durchmischt wurde. Die Stärke wird durch die Amylasen in Maltose gespalten.



Der **Magen** hat keine Funktion für die Spaltung der Kohlenhydrate, er dient viel mehr als Speicher. Die grosse Menge Salzsäure im Magen tötet allfällige Keime ab, inaktiviert die Amylase und aktiviert das Pepsinogen, welches die Spaltung der Proteine aktiviert.

Im **Dünndarm** werden Poly- und Disaccharide in Monosaccharide gespalten. Dies erfolgt über spezifische Enzyme, welche auf der Darmoberfläche sind. Die Maltase spaltet die Maltose in zwei Glucose-Moleküle, die Saccharose wird durch die Saccharase in Fructose und Glucose gespalten, und die Lactase spaltet die Lactose in Glucose und Galaktose.

Die Monosaccharide werden direkt über die Darmwand¹ ins Blut aufgenommen.

(Hess J, Isliker E, 1993: 4)

Abb. 1: Verdauungsapparat

¹ siehe Bild im Anhang, Seite II

2.1.5 Stoffwechsel der Fructose

Die im Blut aufgenommene Fructose wird zur Leber transportiert. In der Leber wird Fructose in andere Stoffe umgebaut. Für diesen Vorgang sind wiederum Enzyme verantwortlich. Jeder Veränderungsvorgang ist für den nächsten notwendig. Im Sammelwerk „Klinik und Behandlung angeborener Störungen [...]“² ist dies anschaulich erklärt: „Am besten kann man sich die Leberzelle wie eine grosse Fabrik vorstellen, wo die Fructose an einem Fließband verarbeitet wird. An diesem Fließband stehen eine Reihe von Arbeitern (Enzymen), die jeweils einen speziellen Arbeitsschritt beim Umbau der Fructose zu erledigen haben.“

Zuerst wird von einem ATP ein Phosphat einem Fructose-Molekül übertragen. Somit entsteht ein neuer Stoff, welcher Fructose-1-Phosphat genannt wird. Das für diese Reaktion zuständige Enzym heisst Fruktokinase. Für den nächsten Schritt ist das Enzym Aldolase B (Fructose-1-Phosphat-Aldolase) zuständig. Es übernimmt eine zentrale Aufgabe im Fructosestoffwechsel und ist in den Zellen der Leber, Niere und Dünndarmschleimhaut lokalisiert. Das Aldolase B spaltet das Fructose-1-Phosphat in D-Glycerinaldehyd und Dihydroxyacetonphosphat. Fehlt das Aldolase B oder ist es stark beeinträchtigt, spricht man von einer Fructoseintoleranz.

Durch das Fehlen der Aldolase B kann das Fructose-1-Phosphat nicht weiter aufgespalten werden. Da die angehäuften Fructose-1-Phosphat die Zellmembran nicht passieren können, haben diese eine toxische Wirkung. Es ist auch ein Verlust von ATP innerhalb der Zellen zu beobachten. Diese Anhäufung von Fructose-1-Phosphat führt in den betroffenen Organen zu Funktionsausfällen. Dazu zählen Leber, Niere und Darm. Dort werden weitere wichtige Enzymsysteme wie die Glycogenolyse, Gluconeogenese und die Aldolase A blockiert.

² Marquardt Thorsten in Maik Grotzke, Edith Müller (Hrsg.), *Klinik und Behandlung angeborener Störungen im Kohlenhydrat- und Energie-Stoffwechsel in der Pädiatrie*, 2002: 76

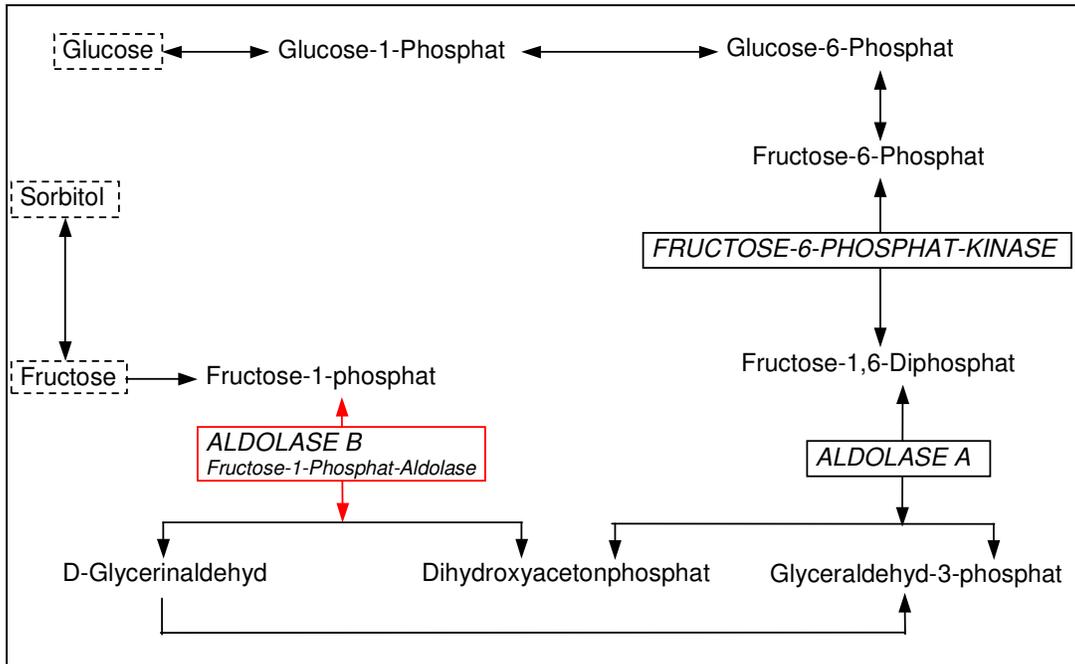


Abb. 2: Fructosestoffwechsel

Das Blockieren der Aldolase A hat zur Folge, dass das Fructose-1,6-Diphosphat nicht genügend gespalten wird. Die bei einer normal funktionierenden Aldolase A entstehenden Produkte (Glycerinaldehyd-3-Phosphat, Pyruvat, Lactat) sind jedoch sehr wichtig für die Glucosebildung (Gluconeogenese) und die Glucose-1-Phosphatbildung (Glycogenolyse).

Wird nun die Glucosebildung blockiert, so kann es im schlimmsten Fall zu einer Hypoglykämie oder Unterzuckerung führen. Die Folgen einer Hypoglykämie sind Schweißausbruch, Angst, Hunger, Schwindel und sogar Bewusstlosigkeit (hypoglykämischer Schock). (vgl.³)

³ Quellen: Baerlocher K, 2001:340; Hess J, Isliker E, 1993: 6; Marquardt T, 2002: 76; Weis B:11

2.2 Symptome

HFI-Säuglinge zeigen keine Symptome, solange sie mit Muttermilch ernährt werden. Denn in der Muttermilch und auch in den meisten Säuglingsnahrungen ist Laktose der Hauptzucker, welcher unschädlich ist. Saccharose ist in den Säuglingsnahrungen in der Regel nicht enthalten. Erst mit der Aufnahme von fructosehaltiger Nahrung zeigen die Patienten erste Symptome. Dies ist typischerweise mit dem Abstillen oder mit dem Beginn der Zufütterung der Fall. Je jünger der Patient und je grösser die Menge an Fructose in der aufgenommenen Nahrung, desto stärker ist die Reaktion. Die Kinder fallen durch häufiges Erbrechen, Trinkschwäche und Gedeihstörung auf. Die Leber vergrössert sich, der Bauch ist aufgebläht und der HFI-Patient leidet an akuten Bauchschmerzen. Bei weiterer Fructosezufuhr kommt es zur Apathie, zu Hypoglykämien, Gerinnungsstörungen und im schlimmsten Fall zu Leberversagen oder gar Tod.

Es ist zu beobachten, dass ältere Kinder durch diese Umstände ein seltsames Essverhalten entwickeln. Sie meiden alle süsslich schmeckende Speisen. Dieses Verhalten dient als Selbstschutz, um beschwerdefrei leben zu können. Viele Eltern lernen dadurch schnell, welche Nahrung für die Kinder geeignet ist und welche nicht. So haben auch Undiagnostizierte eine Überlebenschance.

Um diese Aversion gegen Süsses nicht zu verlieren, wird den Eltern oft empfohlen, die Speisen nicht mit Traubenzucker oder anderen erlaubten Stoffen zu süssen. Somit kann die betroffene Person auch im Erwachsenenalter ohne Probleme bereits geringe Mengen von Zucker in Speisen erkennen, was sich im Alltag als sehr nützlich erweist. Bei fructosefreier Ernährung verschwinden die Symptome sehr rasch, auch die Leberwerte normalisieren sich. Eine Lebervergrösserung (Hepatomegalie) und abnorme Leberbefunde wie Gewebsveränderungen und Leberverhärtung (Zirrhose) oder krankhafte Vermehrung von Bindegewebe (Fibrose), können jedoch noch über Monate bis Jahre bestehen bleiben.

Hauptsächlich bei Undiagnostizierten besteht die grosse Gefahr, dass Infusionslösungen mit Fructose verwendet werden, was tödliche Folgen haben kann.

Symptome der Fructoseintoleranz:

Akute Fructoseexposition	Chronische Fructoseexposition
Schwitzen	Erbrechen, Essstörung
Zittern	Gedeihstörung, Dystrophie
Schwindel	Durchfall
Übelkeit	Reizbarkeit, Nervosität
Erbrechen	Apathie, Tremor
Blähungen, Durchfall	Hepatomegalie
Apathie, Koma	Ikterus
Krämpfe	Aszites, Ödeme
	Blutungen
Folgeerscheinungen:	
<ul style="list-style-type: none"> • Lebersteatose und Zirrhose • gestörtes Essverhalten, Aversion gegen Süßes • kariesfreies Gebiss 	

Tabelle 1: Symptome der HFI⁴

2.3 Krankheitsursache

Die hereditäre Fructoseintoleranz ist auf Mutationen des Gens für die Aldolase B zurückzuführen. Die Aldolase B findet man hauptsächlich in Leber, Niere und Darm. Das Gen für die Aldolase B liegt auf dem langen Arm des Chromosom 9, ist 1659 Basenpaare lang und hat 9 Exons. Bis jetzt kennt man bereits 21 verschiedene Mutationen, welche alle eine HFI zur Folge haben. Die Mutationen A149P und A174D mit 67% und 16% machen den grössten Anteil der Mutationen aus.

2.4 Vererbung

2.4.1 Art der Vererbung

Der Begriff hereditär besagt, dass die Fructoseintoleranz eine vererbte Erkrankung ist. Die Krankheit wird autosomal rezessiv vererbt. Autosomal bedeutet, dass sich in diesem Fall das Gen für die Aldolase B nicht auf einem Geschlechtschromosom befindet. Es hat also keine Relevanz, welchem Geschlecht das Kind angehört, da sich die allfälligen Mutationen auf dem Chromosom 9 befinden. Die Wahrscheinlichkeit, dass das Kind eine hereditäre Fructoseintoleranz hat, hängt folglich vom Genotyp beider Elternteile ab. (Tolan R, 2003)

2.4.2 Wahrscheinlichkeit der Vererbung

Die hereditäre Fructoseintoleranz kann sowohl von „kranken“ als auch von „gesunden“ Eltern vererbt werden. Wenn Vater und Mutter je ein gesundes und defektes Gen zur Bildung der Aldolase B haben, sind sie heterozygot, sogenannte Mischträger. Sie sind gesund und können Fructose problemlos abbauen. Aber ihre Nachkommen sind gefährdet.

G: gesundes Gen, dominant (weiss) g: defektes Gen, rezessiv (schwarz)

Voraussetzung:

	Genotyp	Phänotyp
Mutter	Gg 	gesund, aber Träger eines defekten Gens
Vater	Gg 	gesund, aber Träger eines defekten Gens

Wenn ein Kind HFI hat, wurde ihm je das defekte Gen der Mutter und des Vaters vererbt. Es hat also zwei defekte und somit kein gesundes Gen. Es ist homozygot (reinerbig). Dies hat zur Folge, dass die Erbinformation für die Herstellung von Aldolase B vollständig fehlt oder nur fehlerhaft vorhanden ist. Somit kann keine Aldolase B produziert werden.

Wahrscheinlichkeit der verschiedenen Kombinationen:

Mutter (Gg) x Vater (Gg)	G	g
G	GG	Gg
g	Gg	gg

Die Wahrscheinlichkeit, dass dem Kind zwei gesunde Gene (**GG**) vererbt werden ist gleich gross wie die Vererbung von zwei defekten Genen (**gg**), nämlich je 25%. Zu 50% ist das Kind Träger eines defekten Gens (**Gg, Gg**). Da das gesunde Gen dominant ist, ist diese Person gesund.

⁴ Tabelle übernommen aus: Baerlocher K (2001) in: *Pädiatrie, Grundlagen und Praxis*, 341, Leutze, Schaub, Schurlte, Sprauger, Springer Verlag

	Genotyp	Phänotyp
Kind	25% GG 	gesund
	50% Gg 	gesund, aber Träger eines defekten Gens
	25% gg 	krank

2.4.3 Häufigkeit der HFI

Die erste Untersuchung über die Häufigkeit der HFI Fälle wurde erstmals in der Schweiz gemacht. Während fünf Jahren wurden von 100000 Geburten fünf Fälle mit HFI gezählt. Wegen der grossen Umständlichkeit der HFI-Diagnose ist die Betroffenenrate aber noch sehr ungenau. Die Abweichungen zur ersten Messung von 1:20000 Geburten sind teilweise recht gross. Es wurden Werte von 1:10000 bis 1:100000 Geburten gemessen. Das Resultat einer neueren Messung anhand der untersuchten DNA war 1:22000, wobei eine mögliche Variabilität von 1:12000 bis 1:58000 angenommen wird.

Es wird angenommen, dass die Betroffenenrate bei verschiedenen Völkern variieren kann. So müsste für eine repräsentative Messung auch noch dieser Aspekt beachtet werden. Man nimmt an, dass die Anzahl der Selbstdiagnosen und Todesfälle von Menschen, bei denen die HFI nicht erkannt wurde, doch eher auf eine Rate von 1:10000 weisen könnte. Dies würde bedeuten, dass eine Trägerquote von einem defekten Allel auf 1:50 geschätzt werden könnte. Somit wären die Mutationen entgegen der bisherigen Annahmen keine Seltenheit. (Tolan R, 2003)

2.5 Diagnostik

Meistens erfolgt die Diagnose für hereditäre Fructoseintoleranz, nachdem den Eltern das abnormale Essverhalten ihres Kindes aufgefallen ist. Auch ein kariesfreies Gebiss weist auf diese Krankheit hin, da die Kinder jeglichen Zucker meiden. Ein direkter Hinweis ist die sofortige Besserung des Gesundheitszustandes des Patienten unter Glucoseinfusion und fructosefreier Ernährung. Das Problem ist, dass die Krankheit teilweise spät erkannt wird, da die Symptome unspezifisch sind.

Es gibt auch keinen einfachen Labortest, der die HFI absolut nachweisen kann. Unter Fructosezufuhr können aber Laborveränderungen im Blut und Urin gemessen werden, die auf eine HFI hindeuten.

Früher hat man die Krankheit nachgewiesen, indem man dem Kind eine grosse Menge Fructose verabreichte (200mg/kg Körpergewicht). Dies erfolgte oral oder intravenös. Durch das Eintreten von Übelkeit und Bauchschmerzen sowie die Untersuchung von Blutzucker, Harnsäure, Laktat, usw. konnte man eine HFI bestätigen. Diese Messmethode, der Fructose-Belastungstest, ist aber sehr umstritten, da sie gefährlich ist. Sie kann zu Hypoglykämien und zu Leberversagen führen.

Eine weitere Messmethode ist die Enzymbestimmung im Lebergewebe, die sogenannte Leberbiopsie. Die Aktivität des Aldolase B für Fructose-1-Phosphat ist geringer als jene für Fructose-1,6-Biphosphat. Darum ist ein Verhältnis von Fructose-1-Phosphat zu Fructose-1,6-Biphosphat von über 2:1 messbar. Das Verhältnis bei einem gesunden Menschen beträgt 1:1. Die Biopsie kann auch mit dem Dünndarmgewebe durchgeführt werden, liefert aber unzuverlässigere Resultate. (Baerlocher K, 2002: 342)

Der einfachste Weg eine HFI eindeutig nachzuweisen ist die Untersuchung des für die Aldolase B zuständigen Gens auf Mutationen. Nach dem Stellen der Verdachtsdiagnose für HFI wird die DNA des Patienten sowie der Eltern und Geschwistern auf das Vorkommen der 3 häufigsten Mutationen untersucht. Die DNA kann einfach aus Blut isoliert werden. Diese Untersuchungen benötigen etwa zwei Wochen Zeit. (Tolan R, 2003) Wurde keine dieser drei Mutationen nachgewiesen, wird ein Fructosebelastungstest durchgeführt. Spricht dieser Test für eine HFI, wird die DNA noch nach anderen Mutationen des Aldolase B-Gens untersucht.

Die Bestimmung der HFI bei Säuglingen ist besonders einfach, wenn bekannt ist, welche Mutationen in der Familie bereits vorliegen. In diesem Fall kann schnell bestimmt werden, ob das Kind an einer HFI leidet oder nicht. Besonders in Risikofamilien ist eine vorzeitige Bestimmung empfehlenswert. Somit können Gefahren, welche mit einer nicht erkannten HFI verbunden sind, verhindert werden.

2.6 Heilung

Da die HFI ein ererbter Fehler in der DNA ist, kann diese Krankheit nicht geheilt werden. Die betroffene Person wird Zeit ihres Lebens mit der HFI konfrontiert. Auch Medikamente, wie bei Diabetikern das Insulin gibt es bis heute nicht.

2.7 Therapie und Ernährung

Ein HFI-Patient ist „gesund“, solange er keine Fructose zu sich nimmt. Darum ist es erstrebenswert, möglichst keinen Haushaltszucker (Saccharose), keinen Fruchtzucker (Fructose) und kein Sorbit zu sich zu nehmen. Ein absolutes Vermeiden dieser Zucker ist das Beste, im Alltag jedoch schwer realisierbar. Denn Zucker ist fast in allen Lebensmitteln enthalten, sei es als Geschmacksverstärker oder als Konservierungsmittel. Auch bei Diät- und Diabetiker-Lebensmittel ist Vorsicht geboten. Diese enthalten meistens Sorbit, welches im Körper in Fructose umgewandelt wird. Die meisten Fertigprodukte sind für Menschen mit einer hereditären Fructoseintoleranz tabu. Um sicher zu sein, dass ein Produkt keine Fructose enthält, müssen die Inhaltsstoffe gut studiert werden. In Zweifelsfällen kann bei den Herstellern eine Analyse angefordert werden. Es ist zu beobachten, dass die Deklarationen der Lebensmittel immer genauer werden. Früher wurde der Zuckergehalt mit „Zuckerarten“ deklariert, heute werden meist genauere Angaben wie „Traubenzucker“ gemacht. Dies hat für den HFI-Patienten den Vorteil, dass Glucose unbedenklich konsumiert werden kann, während mit der Angabe „Zuckerarten“ eine grosse Unsicherheit herrscht.

1g Fructose ist enthalten in:

Gemüse

- 40 g Karotten
- 75 g Broccoli
- 25 g Rote Beete
- 70 g Tomate

Brot

- 440 g Brötchen
- 100 g Vollkornbrot

Getreide

- 1335 g Reis (roh)
- 1000 g Mehl Type 405

Kartoffel

- 300 g Kartoffeln
- 400 g Pommes
- 50 g Kartoffelchips

Tabelle 2: Beispielmengen für Lebensmittel mit 1 g Fructose⁵

⁵ Tabelle übernommen aus: Meyer U (2002) in: *Klinik und Behandlung angeborener Störungen im Kohlenhydrat- und Energie-Stoffwechsel*, 79-82, sps publications

Bei Medikamenten ist besondere Vorsicht geboten. So enthalten zum Beispiel die meisten Hustensirups Zuckeraustauschstoffe oder Süsstoffe. Oft enthält auch die äussere Schicht der Tabletten solche Stoffe.

Bei Säuglingen und Kleinkindern bis zum Alter von 2-3 Jahren muss die Diät besonders streng eingehalten werden. Später kann der HFI-Patient selber herausfinden, wie viel Fructose er erträgt, denn nicht jede Person reagiert auf eine eingenommene Fructosemenge gleich. Ab dem dritten Lebensjahr kann normalerweise grüner Salat, Spinat und Zitrone aufgenommen werden. (Meyer U, 2002: 79-81; Hess J, Isliker E, 1993: 16)

Fructosezufuhr bei hereditärer Fructoseintoleranz

- 1.-6. Lebensmonat: fructosefrei
- ab 7. Lebensmonat: 0.5 – 1.0 g Fructose/Tag
- ab 2 Jahren: max. 1.0 g Fructose/Tag
- ab 4 Jahren: max. 2.0 g Fructose/Tag
- ab 11 Jahren: max. 4.0 g Fructose/Tag
- Jugendliche/Erwachsene: bis max. 6.0 g Fructose/Tag
- Individuelle Verträglichkeitsgrenzen können durch Kontrolle der Transaminasen bestimmt werden.

Tabelle 3: Erfahrungswerte für die Fructosezufuhr⁶

Die fructosearme Kost ist meistens fett- und eiweissreich, ballaststoffarm und Vitamin B und C arm. Deswegen müssen wasserlösliche Vitamine substituiert werden. Eine einseitige Ernährung kann zu Verdauungsproblemen führen. Um Verstopfungen vorzubeugen wird empfohlen, auf eine faserreiche Nahrung zu achten. Dies kann durch Vollkornprodukte umgesetzt werden. Wurst und Fleischwaren sollten mageren Produkten vorgezogen werden, um die Fettzufuhr möglichst gering zu halten.

Den Eltern wird empfohlen, dem Kind keine Glucose und keine erlaubten Süsstoffe respektive Zuckeraustauschstoffe zu geben. Damit wird erreicht, dass die Aversion gegen Süsses bestehen bleibt (Hess J, Isliker E, 1993: 16). Dies bedeutet aber nochmals eine Einschränkung der Lebensmittelvielfalt. So handeln die meisten Eltern wie sie es für angemessen empfinden. Beide Varianten haben sich durchgesetzt, mit beiden lässt es sich gut leben. Es gibt kein Richtig oder Falsch.

⁶ Tabelle übernommen aus: Meyer U (2002) in: *Klinik und Behandlung angeborener Störungen im Kohlenhydrat- und Energie-Stoffwechsel*, 79-82, sps publications

Jugendliche und Erwachsene versuchen oftmals, ans Limit der noch verträglichen Fructosemenge zu gehen. Doch sie kehren meist zu einer strikten Diät zurück, um wieder mit einem möglichst guten Wohlbefinden leben zu können. Ob häufige kleine Diätfehler zu Langzeitschäden führen können ist noch unklar. (Weis B, 2000)

2.8 Andere Fructosestoffwechselstörungen

Die hereditäre Fructoseintoleranz wird oft mit der Fructosemalabsorption, auch intestinale Fructoseintoleranz, verwechselt. Sie ist eine Störung des Fructosetransportes im Darm, so dass nach Fructoseaufnahme Durchfälle und Bauchschmerzen auftreten. Meist reicht es, Fructose zu meiden. Saccharose hingegen bereitet in der Regel keine Probleme. Die hereditäre Fructoseintoleranz hat mit der Fructosemalabsorption nichts zu tun.

Eine weitere Erkrankung im Fructosemetabolismus, der Fructose-1,6-Biphosphatase-Mangel, ist eine glukoneogenetische Störung. Die Glukonenogenese ist formal eine Umkehrung der Glykolyse. Auch diese Krankheit zeigt ein völlig anderes Krankheitsbild.

Genetische und krankheitserregende Aspekte bei Fructosestoffwechselstörungen:

	Fruktokinase mangel	Fruktoaldolase mangel (HFI)	Fruktose-1,6-Biphosphatase mangel
Vererbung	autosomal rezessiv	autosomal rezessiv	autosomal rezessiv
Häufigkeit	1:130000	1:20000	?
Symptome	keine	nur nach Einnahme von Fructose	nach Fasten und nach Fructose
Krankheitserreger (Pathogenese)	Fructose	F-1-P	Hypoglykämie, Ketose, Laktatacidose
Betroffene Organe (Enzym)	Leber, Darm, Pankreas, Nierenrinde	Leber, Niere, Darm	Leber
Behandlung	keine	fructosefreie Diät	fructosefrei, nächtliche Glucose

Tabelle 4: Genetische und krankheitserregende Aspekte bei Fructosestoffwechselstörungen⁷

⁷ Tabelle übernommen aus: Baerlocher K (2001) in: *Pädiatrie, Grundlagen und Praxis*, 341, Leutze, Schaub, Schurlte, Sprauger, Springer Verlag

3. Material und Methoden

Durch meine Arbeit wollte ich möglichst viel über das Leben mit einer HFI in Erfahrung bringen und bin folgendermassen vorgegangen:

Zuerst habe ich mich mit meiner eigenen Kranken-Geschichte bezüglich HFI befasst. Dies war notwendig, damit ich später Vergleiche mit den Erfahrungen anderer HFI-Betroffenen anstellen konnte. Ich habe meine Familie, vor allem aber meine Mutter, befragt um den Verlauf meiner Krankheit nachvollziehen zu können.

Andere Betroffene erreichte ich hauptsächlich durch Fragebogen. Die geringe Verbreitung der HFI erschwerte die Arbeit sehr. Wie sollte ich die gesuchten Menschen erreichen? Das Internet schien mir ein geeignetes Medium, deshalb erstellte ich eine Internetseite, wo der Fragebogen als Vorlage heruntergeladen oder online ausgefüllt werden konnte. Um auf meine Internetseite aufmerksam zu machen, liess ich mich mit bestehenden Internetseiten verlinken. Auf meiner Internetseite fügte ich zusätzlich eine „tell a friend“ -Funktion ein, welche es den Besuchern ermöglichte, bei weiteren HFI-Betroffenen für meine Seite zu werben. Eine weitere Erhöhung der Anzahl von Antworten konnte ich durch eine Englischübersetzung des Fragebogens erreichen. Durch die Möglichkeit, mir am Ende des Fragebogens die E-Mailadresse zu hinterlassen, konnte ich Kontakte mit HFI-Betroffenen knüpfen und Gedanken austauschen.

Per E-Mail nahm ich mit der Selbsthilfegruppe HFI in Deutschland Kontakt auf, welche schlussendlich sogar den Versand des schriftlichen Fragebogens im deutschen Raum und die damit entstandenen Kosten übernommen hat. Dank dieser Selbsthilfegruppe konnte ich auch das Vertrauen von Betroffenen gewinnen, welche mir genauere Auskünfte erteilten.

Im Verlauf der Zusammenarbeit mit der Selbsthilfegruppe HFI in Deutschland wurden mir Vorteile, aber auch Nachteile von Selbsthilfegruppen bewusst. Darum stellte ich zur Klärung einiger Punkte Herrn Martin Sacherl, Vorstandsmitglied der Selbsthilfegruppe HFI, einige Fragen.

Da ich lange Zeit von Prof. Dr. Kurt Baerlocher, einem der wenigen Spezialisten auf dem Gebiet der HFI, behandelt wurde, konnte ich ihn für ein ausführliches Interview gewinnen. Dank seiner grossen Erfahrung konnte er mir neue Denkanstösse und viele interessante Informationen geben.

4. HFI im Alltag (Resultate und Diskussion)

4.1 Ich und die HFI

In den folgenden Abschnitten werde ich die beschriebene Krankheit aus persönlicher Sicht schildern. Als Betroffener will ich den gesunden Menschen veranschaulichen, wie sich das Leben mit einer HFI gestaltet. Ist das Leben mit einer HFI überhaupt lebenswert? Mit welchen Problemen haben die Betroffenen zu kämpfen?

Es ist klar, dass das Empfinden dieser Krankheit sehr subjektiv ist, auch die verschiedenen Lebenssituationen spielen eine Rolle.

4.1.1 Mein Lebenslauf bezüglich HFI

Ich wurde am 17. September 1983 als zweites Kind unserer Familie in Bern geboren. Als Säugling soll ich sehr viel geweint und das Trinken an der Brust verweigert haben. Hatte ich mich aber überwunden, den ersten Schluck zu nehmen, trank ich sehr viel auf einmal. Im ersten und zweiten Monat litt ich trotz Ernährung mit reiner Muttermilch an Verstopfung, hatte oft Bauchschmerzen und einen aufgetriebenen Bauch. Es wurde eine Drei-Monats-Kolik vermutet. Die dafür verschriebenen Medikamente zeigten aber keine Wirkung. Um die Verstopfungen zu mildern wurde empfohlen, die Ernährung mit reiner Muttermilch zusätzlich mit ein paar Tropfen Orangensaft zu ergänzen. Die Bauchschmerzen liessen natürlich nicht nach, im Gegenteil! Mein Gesicht nahm teilweise eine gräuliche Farbe an.

1984 zog unsere Familie nach St.Gallen. Immer mehr wurde die Nahrung mit wenigen Zusätzen ergänzt. Ich verweigerte die Einnahme von Früchten. Manchmal soll ich im Kinderwagen wie apathisch gewesen sein. Ich reagierte nicht mehr, war wie abwesend. Die Extremitäten liess ich vom Körper baumeln. Meine Mutter war schockiert. Sie brachte mich oft in halb totem Zustand zum Arzt. Jedesmal erholte ich mich im Wartezimmer wieder und so kam es, dass ich diesem ins Gesicht strahlte. Meine Mutter wurde verunsichert und verstand die Welt nicht mehr!

Obwohl vom Umfeld teilweise „gute Tipps“ gegeben wurden, handelte sie mit mütterlichem Instinkt. Sie ernährte mich ausschliesslich mit meiner Wunschkost. Denn mittlerweile hatte ich eine totale Aversion gegen alle süsslich schmeckende Nahrungsmittel entwickelt. Ich zog Kuhmilch der Muttermilch vor und ernährte mich hauptsächlich von Brot, Teigwaren, Reis, Fleisch und Milchprodukten. Früchte und alles süsslich schmeckende verweigerte ich. Schokolade nahm ich zwar in den Mund, spuckte sie aber un-

mittelbar wieder aus. Auch dem Eis schaute ich nur zu, wie es über meine Hand tropfte.

Trotzdem kam es immer wieder zur Einnahme von Fructose. Dies zeigte sich in vermehrten Blähungen, Heisshunger und Durchfällen. Wieder nahm mein Gesicht eine gräuliche Farbe an. Manchmal wurde ich sogar während dem Essen bewusstlos. Auch klagte ich oft über Arm- und Bauchschmerzen.

Ab dem zweiten Lebensjahr hatte ich oft Mittelohr-Endzündungen. Zur Behandlung wurde ein sorbithaltiges Medikament verschrieben. Im Alter von 4.5 Jahren sollten die Rachenmandeln geschnitten werden. Ich wurde ins Kinderspital St.Gallen gebracht. Meine Eltern hatten Angst, denn dass irgendwas mit mir nicht stimmen konnte war offensichtlich. Werde ich nach dem Eingriff wieder erwachen?

Vor der Operation musste ein Arzt meinen Gesundheitszustand untersuchen. Dabei wurde er auf das kariesfreie Gebiss aufmerksam. Meine Mutter erklärte ihm mein aussergewöhnliches Essverhalten. Der Arzt meldete seinen Verdacht auf eine hereditäre Fructoseintoleranz Herrn Prof. Dr. Baerlocher. Dieser bestätigte den Verdacht seines Kollegen, nachdem er mich über meine Essgewohnheiten ausfragt hatte. Ich kann mich noch vage daran erinnern, dass einige Ärzte um mein Bett standen. Ich fühlte mich wie ein König im Spitalbett, denn ich empfand meinen Gesundheitszustand nicht als schlechter als sonst. Und trotzdem die Aufmerksamkeit so vieler Menschen, ich war überwältigt. Obwohl noch kein Test durchgeführt wurde, war Herr Prof. Dr. Baerlocher sicher, dass es sich anhand meiner Beschreibungen um eine hereditäre Fructoseintoleranz handeln musste.

Durch einen intravenösen Fructosebelastungstest wurde die HFI endgültig bestätigt. Meine anfangs 3cm vergrösserte Leber normalisierte sich dank strenger Diät.

Da ich mit dieser Krankheit aufgewachsen bin, habe ich sie nie als schlimm empfunden. Oftmals genoss ich sogar, von den Anderen bewundert zu werden. Ich konnte mir nicht vorstellen, wie das Leben anders sein könnte. Auch mit Problemen bezüglich dem Essen wurde ich wenig konfrontiert, da meine Eltern für mich alles gut organisierten, sei es bei den Geburtstagsparties oder in Schullagern, alles klappte prima. Nur Wenige zeigten kein Verständnis für meine Krankheit. Es ist auffällig, dass dies hauptsächlich Erwachsene waren. Manchmal wurde aber sogar überreagiert. So wollte mir zum Beispiel die Schulärztin eine Volldispens für den Turnunterricht aushändigen, wovon ich aber nie Gebrauch machte.

4.1.2 Mein Leben mit der HFI heute

Auch heute lebe ich gut mit der hereditären Fructoseintoleranz. Ich bin selten krank und fühle mich nicht anders als meine Kollegen. Im Alltag werde ich nur mit wenigen, aber immer den selben Problemen konfrontiert: Vergesse ich mehrere Tage die zusätzliche Vitamin C - Zufuhr, so werde ich müde und aggressiv. Dies kann vor allem im Schulalltag vorkommen, wenn ich über den Mittag in der Stadt esse. Denn dort muss ich mich meistens mit Brot, Wasser, Milch und Natur-Joghurt zufrieden geben, da belegte Brote oder bereits zubereitete Speisen immer fructosehaltige Lebensmittel enthalten. Ich meide den Besuch von Restaurants, denn wenn ich eine spezielle Bestellung aufgebe, fühle ich mich beobachtet und missverstanden. Ich erkläre nicht gerne, dass ich eine Stoffwechselkrankheit habe und darum nichts Süßes essen darf. Auf das selbe Problem stosse ich im Ausgang. Mir ist es manchmal leid, immer nur Wasser zu trinken. Es ist schon vorgekommen, dass ich an einem Abend mehr als einen Liter Wasser getrunken habe. Bestellt man aber in einer Bar eine Milch, so ist für Aufsehen gesorgt.

4.2 Wie leben die anderen Betroffenen mit der HFI?

Da ich bis jetzt sehr wenig Kontakt mit anderen Betroffenen hatte, wollte ich untersuchen, wie diese mit der HFI leben. Bis anhin habe ich bereits gewusst, dass die Lebensweise trotz HFI sehr verschieden sein kann. So fügen zum Beispiel die Einen den Speisen künstliche Süßungsmittel zu, andere hingegen verzichten vollständig auf eine künstliche Süßung. Sie wollen verhindern, dass ihr ausgesprochen sensibler Geschmackssinn verloren geht.

Um herauszufinden, mit welchen Problemen HFI-Betroffene zu kämpfen haben und wie diese mit ihrer Krankheit leben, habe ich einen Fragebogen für die Betroffenen ausgearbeitet. Um auch die Englisch-sprachigen erreichen zu können, übersetzte ich den Fragebogen ins Englische. Weiter gestaltete ich noch eine Internet-Seite, wo der Fragebogen abgerufen und ausgefüllt werden konnte.

4.2.1 Erkenntnisse aus dem Fragebogen

Zur Zeit der Auswertung haben sich 39 Betroffene an der Umfrage beteiligt. Davon waren 15 männlich und 24 weiblich. Die meisten kommen aus Deutschland, der Schweiz und Österreich. Acht Teilnehmer kommen aus den USA, Kanada oder Frankreich.

Die folgenden Auswertungen wurden anhand der Antworten auf die Fragen gemacht. Ein Exemplar des Fragebogens befindet sich im Anhang.

4.2.2 Diagnose in der Praxis

(Auswertung bezieht sich auf Frage 2 im Fragebogen)

Laut Angaben im Fragebogen wurden 64% der Fälle in den ersten zehn Jahren diagnostiziert. Später erfolgten in Altersschritten von zehn Jahren je 3-6 Prozent aller Diagnosen. Eine Ausnahme ist in der Altersspanne von 50 bis 60 Jahre mit 12 Prozent zu erkennen.

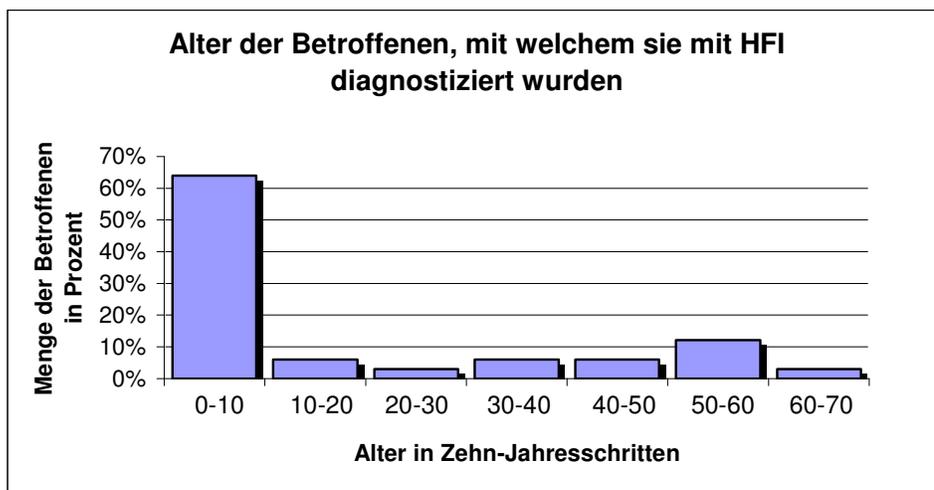


Diagramm 1: Alter der Betroffenen, mit welchem sie mit HFI diagnostiziert wurden.

Untersucht man die Altersstufen von 0 bis 10 Jahren, so erkennt man, dass 24% aller Fälle im Alter von 2 bis 12 Monaten mit einer HFI diagnostiziert wurden. Eine weitere Erhöhung der Anzahl Diagnostizierter mit 12% erkennt man in der Altersgruppe von 2 bis 3 Jahren.

Interpretation der Resultate: Die grosse Zahl der Diagnosen vom Alter von 2-12 Monaten und von 2-3 Jahren ist wahrscheinlich darauf zurückzuführen, dass die ersten Symptome unmittelbar mit dem Abstillen auftreten. Um so erstaunlicher ist deshalb,

dass nur 3% im Alter von 1 bis 2 Jahren diagnostiziert wurden. Die restlichen Zahlen können dadurch erklärt werden, dass auch Undiagnostizierte überleben können, wenn sie ihre Ernährung entsprechend anpassen. Dies bedeutet aber auch, dass es mit grosser Wahrscheinlichkeit noch einige undiagnostizierte Fälle geben kann.

Ein weiterer Faktor ist die Art der Diagnose. Viele wurden auf zwei verschiedene Arten diagnostiziert. So wurde bei den meisten, welche als Erstdiagnose den Fructosebelastungstest angegeben haben, noch eine zweite Diagnose, eine Gendiagnose oder eine Biopsie durchgeführt.

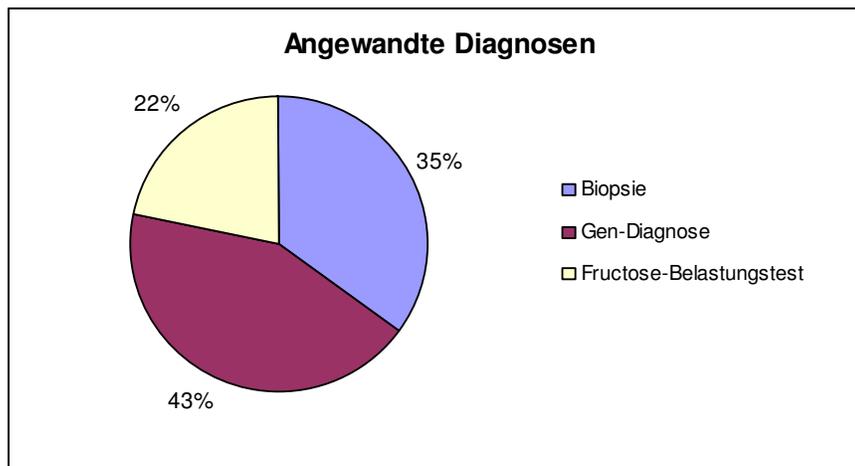


Diagramm 2: Angewandte Diagnosen

Wie im Diagramm ersichtlich, wurde die Gen-Diagnose am meisten angewendet, gefolgt von der Biopsie und vom Fructose-Belastungstest. Hier muss aber erwähnt werden, dass im Fragebogen nicht zwischen Leber –und Dünndarmbiopsie unterschieden wurde.

4.2.3 Gesundheitszustand der Befragten

(Auswertung bezieht sich auf die Fragen 4,5 und 6 im Fragebogen)

Auf die Frage, wie die Betroffenen ihren Gesundheitszustand einschätzen, haben 94% „gut“ oder „sehr gut“ angekreuzt. Dies ist nicht zuletzt darauf zurückzuführen, dass sich 88% aller Befragten gut bis sehr gut über ihre Krankheit informiert fühlen. Somit ist ihnen bewusst, welche Nahrungsmittel ihnen bekommen und welche nicht. Trotzdem halten 65% die Diät nur „fast immer“ ein. Diese leiden bei Diätfehlern aber an den üblichen Symptomen wie Übelkeit, Erbrechen, Oberbauchschmerzen, Durchfälle, Blähungen, usw.

Dass niemand die Diät „manchmal“ oder „wenig“ einhält ist damit zu erklären, dass das Wohlbefinden direkt mit dem Einhalten der Diät in Verbindung steht.

4.2.4 Können Betroffene Sport treiben?

(Auswertung bezieht sich auf Frage 11 im Fragebogen)

Es haben 68% angegeben, dass sie regelmässig Sport betreiben. Es wurden sehr viele verschiedene Sportarten angegeben. Hier eine Liste der angegebenen Sportarten:

Sportarten, welche von HFI-Betroffenen ausgeübt werden:		
Tennis	Eislaufen	Skifahren
Radfahren	Fitness	Karate
Wandern	Inline-Skaten	Schwimmen
Aerobic	Badminton	Capoeira
Boxen	Fussball	Yoga
Judo	Klettern	Sowboard
Tanzen	Fischen	Bootfahren
Segeln	Windsurfen	Golfen
Ballett		

Tabelle 5: Sportarten, welche von HFI-Betroffenen ausgeübt werden

Aus dieser Tabelle wird ersichtlich, dass die Art der ausgeübten Sportart keine grosse Rolle spielt. Aber die Intensität ist wegen der beschränkten körperlichen Reserven beschränkt.

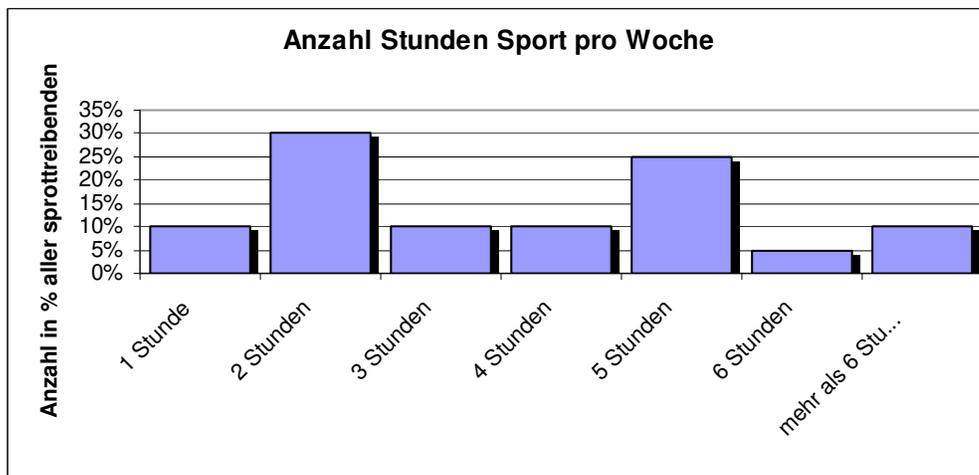


Diagramm 3: Anzahl Stunden Sport pro Woche

In der obigen Grafik erkennt man, dass auch mit HFI ausgiebig Sport betrieben werden kann. Es muss jedoch beachtet werden, dass nicht alle Sportarten den Körper gleich

fest strapazieren. Bei Leistungssport wurden unter anderem Probleme wie mangelnde Ausdauer, lange Regenerationszeit der Muskeln und Unterzuckerung genannt.

4.2.5 Leiden die Betroffenen an alltäglichen Problemen?

41% der Befragten leiden an alltäglichen Problemen. Am meisten wurden die schnelle Erschöpfung, Unterzuckerung und Müdigkeit genannt. 40% sehen sich in ihrer täglichen Arbeit oder in der Schule eingeschränkt. Als Gründe wurden vor allem Müdigkeit und Konzentrationsschwierigkeiten angegeben.

Die schnelle Erschöpfung und Müdigkeit kann auf den Blutzuckerspiegel zurückgeführt werden. Mit einer HFI werden oft Zwischenmahlzeiten wie beispielsweise Schokoriegel ausgelassen. Normalerweise enthalten solche Riegel viel Energie, meistens in Form von Fructose oder Saccharose, welche direkt ins Blut aufgenommen und vom Körper verwendet werden können. Um einer allfälligen Unterzuckerung vorzubeugen müssen HFI-Betroffene speziell darauf achten, Zwischenmahlzeiten einzunehmen.

4.2.6 Wie leben Betroffene mit der HFI?

Mit Fremden über die Krankheit zu sprechen bereitet 44% der Befragten manchmal oder immer Mühe. Bei Bekannten scheint dieses Problem mit 30% kleiner zu sein.

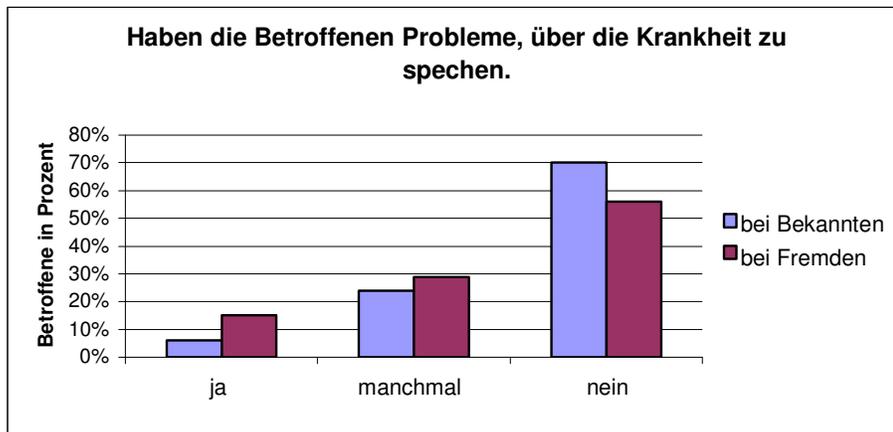


Diagramm 4: Probleme, über HFI zu sprechen

Wenn ein Betroffener über seine Krankheit spricht, gibt er meistens sehr viel Persönliches preis. Dies ist nicht immer so einfach wie es auf den ersten Blick erscheinen mag, denn oft wollen die Leute Genaueres erfahren als nur: „Ich darf keinen Zucker essen“. Man wird bestaunt, teilweise auch bemitleidet. Die Aufmerksamkeit ist voll auf einen gerichtet, ein Ausweichen ist nicht möglich.

4.3 Im Gespräch mit verschiedenen Menschen

Eine Krankheit kann von verschiedenen Seiten betrachtet werden, einerseits aus der Sicht der Betroffenen, andererseits aber auch aus derjenigen der Betreuungspersonen und des Umfeldes der Betroffenen. Darum habe ich mit verschiedenen Personen, welche in irgendeiner Form ein Bezug zur HFI haben, Kontakt aufgenommen.

4.3.1 Interview mit Herrn Prof. Dr. Baerlocher (Pädiater)

Herr Prof. Dr. Baerlocher war von 1973 bis 1999 Chefarzt des Ostschweizer Kinderspitals. Zwei Interessensbereiche zeichneten sich schon sehr früh ab, nämlich jenes für Pädiatrie (Kinderheilkunde) und jenes für Stoffwechsel-Störungen. Heute ist er pensioniert, führt seine Praxis mit Sprechstunden für Stoffwechselkrankheiten aber noch weiter.



Abb. 2: Prof. Dr. Baerlocher

Wie sind Sie auf das Fachgebiet der Ernährung gestossen?

Nach dem Staatsexamen studierte ich ein Jahr lang Biochemie, dies weckte mein Interesse. Die Ernährung, vor allem bei Säuglingen und die Kinderernährung, zählten schon immer zu meinem Interessensgebiet. Ein Kind mit hereditärer Fructoseintoleranz (HFI) sah ich zum ersten Mal in Basel. Das erste Mal mit dieser Krankheit befasst habe ich mich aber erst im Zusammenhang mit dem Aminosäurenstoffwechsel, denn dort spielt die HFI eine wichtige Rolle. Bei Untersuchungen in Kanada zeigte sich, dass einige Patienten, die in der Literatur als Aminosäurenstoffwechsel-Störung beschrieben wurden, schlussendlich HFI hatten. Solch falsche Diagnosen wurden auch in Schweden und in der Schweiz festgestellt. 1968 untersuchten wir zwei Kinder einer Familie, welche beide HFI hatten. Beim Einen haben wir aber sehr lange gebraucht, um eine HFI zu bestimmen, da auch in diesem Fall zuerst auf Störungen im Aminosäuren-Stoffwechsel untersucht wurde.

Zurück in Zürich habe ich zusammen mit Prof. Gitzelmann den Enzymassay systematisch standardisiert und zwanzig Fälle mit HFI genauer untersucht.

Wann wurde die Krankheit zum ersten Mal beschrieben?

Schlägt man in der Literatur nach, so findet man Jambers (1957) als ersten Autor über HFI. Zum ersten Mal diagnostiziert wurde die Krankheit aber erst 1961 in Zürich, wo man den Enzymdefekt durch Leber-Biopsie festgestellt hat.

Was hat sich im Verlauf Ihrer ärztlichen Tätigkeit im Bezug auf HFI geändert?

Heute wissen wir viel mehr über die Krankheit. Früher sind Kinder wegen der hereditären Fructoseintoleranz gestorben. Heute hat man die Möglichkeit, die Krankheit mit Sicherheit festzustellen, dies dank neuer Methoden in der Diagnostik, wie zum Beispiel der Gen-Diagnostik.

Wie reagieren Eltern, wenn sie erfahren, dass ihr Kind HFI hat?

Tragisch waren die Fälle, welche als Säuglinge Fructose bekommen haben und daran gestorben sind. Wenn hingegen die Eltern eine grosse Erfahrung haben in dem, was ihrem Kind bekommt und was nicht, können sie dies in Zusammenhang mit Zucker bringen und dem Arzt mitteilen. Dies sollte dann zur Vermutung auf HFI führen, was allerdings nicht immer der Fall ist. Meistens haben die Eltern vor der Diagnose eine schwierige Zeit erlebt. Die Diagnose bringt eine Erleichterung, denn damit wird klar, was das Kind essen darf und was nicht.

Es gibt aber auch nicht entdeckte Fälle. Diese versuchen, den Zuckergeschmack zu umgehen, indem sie immer nur kleine Mengen von süssen Speisen einnehmen. Die Symptome können so natürlich nicht vermieden werden.

Eine weitere Gefahr besteht darin, dass die Krankheit zwar erkannt wurde, bei einem Unfall oder Operation dem Patienten aber eine Infusion mit Fructose verabreicht wird, was für diesen natürlich den Tod bedeutet. Um solche Fälle zu vermeiden, setzte ich mich dafür ein, dass keine Infusionen mit Fructose mehr verwendet werden. Heutzutage ist das in der Schweiz auch grösstenteils der Fall. Infusionen mit Fructose sind aber nicht verboten, könnten theoretisch also noch eingesetzt werden. Die Firma, welche reine Fructose herstellte existiert aber nicht mehr. Darum ist es manchmal sogar schwierig, für Tests noch reine Fructose zu erhalten.

Werden Fructose-Belastungstests überhaupt noch gemacht?

Wahrscheinlich nicht mehr. Bei einem Verdacht auf HFI wird heute eine fructosefreie Kost empfohlen und später die Krankheit genetisch festgestellt. Der Fructosebelas-

tungstest ist aber billiger und einfacher. In der Schweiz kann der genetische Test noch nicht durchgeführt werden.

Werden heute alle Säuglinge auf HFI untersucht?

In England gab es eine Phase, in der alle Säuglinge untersucht wurden. Dank diesen Tests konnte eine Häufigkeit von 1:22000 festgestellt werden. In der Schweiz wird aber sicher kein Cleaning für HFI durchgeführt.

Wie sind die Ärzte über diese Krankheit informiert?

Pädiater sollten informiert sein. Aber es ist immer so, dass innerhalb der Pädiatrie verschiedene Schwerpunkte gesetzt werden. So kann bei den Einen auch der Stoffwechsel weniger beachtet werden. In Deutschland gibt es ein Weiterbildungsprogramm für Stoffwechsel-Pädiater, in dem die HFI auch ein Thema ist.

In Deutschland gibt es eine Selbsthilfegruppe für HFI-Betroffene. Ist eine solche Selbsthilfegruppe sinnvoll?

In der Kinderernährung ist es für Eltern wichtig zu wissen, dass sie nicht allein sind mit ihren Problemen. Innerhalb dieser Gruppe können Bekanntschaften geschlossen und Erfahrungen ausgetauscht werden.

Solche Selbsthilfegruppen kamen zustande, weil die Eltern das Gefühl hatten, dass sie zu wenig über die praktischen Details im Alltag informiert werden. Zum Teil haben sich Pädiater bereit erklärt, bei Forschungs-Projekten mitzuarbeiten.

Wird heute noch über HFI geforscht?

Im Bereich der Fructoseintoleranz wird heute nichts mehr geforscht. Die Molekulargenetik ist schon fast zur Routine geworden.

Aber im Bereich der Enzyme wird noch geforscht, zum Beispiel über die Bedingungen, unter welchen das Enzym am besten arbeitet, die Struktur des Enzyms oder wo die Bindungsseiten sind. Für einen Biochemiker sind dies wichtige Aspekte.

Was erhofft man sich aus dieser Forschung?

Wenn man das Enzym kennt, kann den Patienten möglicherweise besser geholfen werden. Vielleicht kann man herausfinden, womit die Bindung und somit die Aktivität des Enzyms verbessert werden kann. Dies könnten Ansätze sein, die Situation der Betroffenen mit therapeutischen Massnahmen zu verbessern.

4.3.2 Im Gespräch mit Betroffenen

Im Verlauf meiner Arbeit hatte ich Kontakte mit anderen Betroffenen. So habe ich nebst den Antworten aus den Fragebogen noch zusätzliche Erkenntnisse im Bezug auf den Alltag von Betroffenen gewonnen.

Jemand hat mich darauf aufmerksam gemacht, dass viele Frauen mit HFI Angst haben, Kinder zu kriegen. Wenn der Mann oder die Frau aber zwei gesunde Allele besitzen, ist das Kind mit Sicherheit heterozygot und hat somit keine HFI (siehe Kap. 2.4.1). Allerdings ist es von Vorteil, wenn beide Partner eine DNA-Analyse machen lassen.

Auch später sind die Eltern vielfach unsicher, ob sie das Kind richtig behandeln. Was soll ich meinem Kind für die Pause mitgeben? Wird mein Kind von den Anderen wegen seinen Essgewohnheiten nicht ausgeschlossen? Kann ich mein Kind in den Sportunterricht schicken? Kann mein Kind in das Schullager mitgehen? Mit solchen und ähnlichen Fragen haben sich Eltern zu befassen. Absolut richtige Antworten kann ihnen niemand geben, meistens sind sie auf sich selbst gestellt.

Aber auch im Erwachsenenalter gibt es immer wieder Probleme. So hat mir jemand geschrieben, dass er Mühe hat, die Diät einzuhalten, da er ständig unterwegs ist. Gerade bei Restaurantbesuchen oder Einladungen ist es den Betroffenen oft peinlich oder mühsam, ständig erklären zu müssen, was sie essen dürfen und was nicht. Und will man selber kochen, so muss man fructosefreie Lebensmittel suchen. Ständig die Zusammensetzungen der Lebensmittel zu lesen ist sehr mühsam und zeitaufwändig.

Da die HFI im Volk noch unbekannt ist, wird sie oft mit Diabetes verwechselt, was unter Umständen zu Missverständnissen führen kann. HFI-Betroffene aus den USA haben sich beklagt, zu wenig verständliche Informationen über die eigene Krankheit zu haben. So weit ich weiss, gibt es in den USA keine Selbsthilfegruppe wie in Deutschland. Die einzige Möglichkeit, mehr über die Krankheit zu erfahren, ist für sie das Internet. Es hat sich gezeigt, dass viele Betroffene aus den USA mehr Kontakt zu anderen Betroffenen suchen. Sie fühlen sich verloren und mit ihren Problemen alleine gelassen.

4.4 Selbsthilfegruppe HFI

In Deutschland gibt es die bis anhin einzige Selbsthilfegruppe. Sie wurde 1993 von HFI-Betroffenen oder deren Eltern gegründet und umfasst 149 Mitglieder, wovon 68 Betroffene sind. Da die Diagnose für HFI in vielen Fällen erst sehr spät erfolgt, hat sich die Selbsthilfegruppe zum Ziel gesetzt, Ärzte über die diagnostischen Möglichkeiten zu informieren. Weiter will sie die Betroffenen bei der Diätführung unterstützen und realisiert jedes Jahr zwei bis drei Treffen. Sie strebt eine starke Förderung des Bekanntheitsgrades der HFI an, was sie durch Broschüren und den Internetauftritt realisiert. Bis vor wenigen Jahren haben auch Medizinern ausführliche Berichte über das Krankheitsbild gefehlt. In der deutschen Literatur findet man meist nur kurze Hinweise zum Erscheinungsbild der HFI. (Kreutz H, 2002)

Im Verlauf meiner Arbeit hatte ich Kontakte mit der Selbsthilfegruppe in Deutschland. Die verantwortlichen Leute waren sehr hilfsbereit. Allerdings habe ich auch Nachteile einer solchen Selbsthilfegruppe erkannt. Ich kann mir vorstellen, dass die Versuchung gross wird, alle gesundheitlichen aber auch andere Probleme auf die HFI abzuschieben. So erscheint die HFI als eine „tragische“ Krankheit, was schon fast in einer Hysterie enden kann.

Beim Durchlesen einer meiner Quellen (Klinik und Behandlung angeborener Störungen [...] ⁸) bin ich auf folgendes Zitat gestossen: „Informationen und Broschüren, die die Selbsthilfegruppe HFI herausgibt, sind teilweise aus ärztlicher und diätetischer Sicht nicht richtig. Eine gemeinsame Überarbeitung wird leider von der Selbsthilfegruppe abgelehnt.“ Dieses Spannungsfeld hat mein Interesse geweckt. Darum stellte ich Herrn Martin Sacherl von der Selbsthilfegruppe HFI in Deutschland einige Fragen.

Interview mit Herrn Martin Sacherl von der Selbsthilfegruppe HFI in Deutschland:

Nach meiner eigenen Erfahrung ist das Leben der HFI-Betroffenen trotz ihrer Krankheit sehr unterschiedlich. Bringen demzufolge Informationsaustausche überhaupt etwas? Welche Themen werden bei diesen angesprochen?

Ihre Annahme ist richtig, aber es hilft den Betroffenen, sich gegenseitigen persönlichen Rat geben zu können. Dies zeigt auch die Resonanz der Treffen, welche in den letzten 8 Jahren je drei mal stattfanden. Es nahmen jeweils durchschnittlich 20-30 erwachsene Personen aus dem ganzen Bundesgebiet Deutschland daran teil, die im Durchschnitt eine Anfahrtsstrecke von 200 km haben! Dieser Personenkreis teilt sich in einen immer

⁸ Meyer Uta in Maike Grotzke, Edith Müller (Hrsg.), *Klinik und Behandlung angeborener Störungen im Kohlenhydrat- und Energie-Stoffwechsel in der Pädiatrie*, 2002: 82

gleichen Kern auf (ca. 15 Personen) und in einen Kreis neu hinzukommender Mitglieder. Ab 2003 wird aufgrund unserer neuen Leitung, die dies nebenberuflich organisieren muss, auf 2 Treffen reduziert.

Folgende Themen wurden in den letzten Jahren von uns angesprochen:

- versch. Ärztevorträge, Diskussion mit Ernährungswissenschaftlern u.a.
- Fragen zur streng fructosearmen Ernährung
- Infusionen bei Operationen und Unfällen
- Infos Lebensmittelindustrie
- Fragen und Antworten allgemein
- Über die Haut, das größte Organ des Körpers, Zusammenhänge?
- Vitamine, deren Funktionen und Anwendungen
- Fructose-Malabsorption
- Aufbau unserer Internetseiten
- Vorstellung unserer Broschüren
- Sammlung von neuen Themen

Eine Frage im Fragebogen lautet: "Leiden Sie an alltäglichen Problemen bezüglich HFI?" Ich habe verschiedene Antworten bekommen, darunter z.B. auch Asthma oder Haarausfall. Besteht keine Gefahr, zu viele Gebrechen der HFI zuzuschreiben?

Ihre Annahme ist teilweise auch hier richtig. Die Grenzen sind schwer festzulegen und es gibt viele unterschiedliche Erscheinungsbilder der HFI.

In der 2.Broschüre schreiben Sie ziemlich hart gegen die Ärzte. In einem fachlichen Text über HFI steht, die Selbsthilfegruppe habe falsche Informationen herausgegeben. Wie lässt sich diese Spannung zwischen den Ärzten und der Selbsthilfegruppe erklären?

In der 2.Broschüre auf Seite 35 ging es darum, dass bei vielen Ärzten dieses Krankheitsbild der HFI weitgehend unbekannt war. Deshalb wurden die Patienten oft in psychosomatische Behandlung geschickt, anstatt eine Ernährungsanamnese abzufragen und den Ursachen auf den Grund zu gehen.

Aus älteren Berichten ging hervor, dass die Fructosezufuhr mit dem Lebensalter erhöht werden kann. Aufgrund neuerer Aussagen von verschiedenen Fachärzten und den Erfahrungen aus unserer 9jährigen Langzeitstudie können wir dies nicht belegen.

Wie schätzen Sie das Wissen der Ärzte über diese Krankheit ein?

Das Wissen ist sehr gering, es sind uns derzeit nur ca. 40 Ärzte, Universitäten oder Ernährungsberater verteilt in ganz Deutschland bekannt, die sich mit dieser Krankheit befassen. Wir pflegen mit diesen Kontakt.

5. Erkenntnisse aus meiner Arbeit

Mein Ziel, mehr über die eigene Krankheit zu erfahren, habe ich erreicht. Teilweise wollte ich sogar zu tief in die Materie eintauchen, so dass ich mich wieder mit einer einfacheren Ebene zufrieden geben musste. Dies geschah besonders bei der Lektüre über Enzyme oder genauere Abläufe der Biochemie. Eine weitere Schwierigkeit bestand darin, dass viele deutschsprachige Quellen auf einer englischsprachigen basierten. Wollte ich also Genaueres erfahren, so hatte ich nur englische Literatur zu Verfügung. Dies hatte allerdings den Vorteil, dass ich auch aktuelle Informationen im Internet gefunden habe, die in deutscher Sprache nirgends zu finden waren.

Den Kontakt mit anderen Betroffenen empfand ich als sehr motivierend. Da das Interesse beider Seiten sehr gross war, kam es zu interessanten Briefwechseln mit verschiedensten Menschen. So konnte ich vieles über das Leben mit einer HFI in den USA, Kanada und Deutschland erfahren. Für mich war es interessant zu erfahren, dass viele die selben Probleme haben wie ich, teilweise sogar schon Ähnliches erlebt haben.

Mir wurde aber je länger je mehr bewusst, dass trotz der selben Krankheit die Betroffenen unterschiedlich leben. Die einen haben riesige Probleme, sich im Alltag zurecht zu finden, und wagen sich kaum aus ihrer gewohnten Umgebung. Andere hingegen haben bereits ohne nennenswerten Probleme die halbe Welt bereist.

Dank der Zusammenarbeit mit der Selbsthilfegruppe HFI in Deutschland konnte ich meinen Fragebogen an viele Betroffene versenden. Alleine mit meiner Internetseite hätte ich Probleme gehabt, genug Antworten zu erhalten.

Ich habe eine Krankheit und doch fühle ich mich bei richtiger Ernährung gesund. Eine Betroffene hat mir die Lösung für dieses Rätsel gegeben: "Ich denke nie daran, dass ich eine Krankheit habe, eher an einen Defekt."

6. Dank

Während meiner Arbeit habe ich von vielen grosszügige Unterstützung erhalten. An dieser Stelle möchte ich mich bei meiner Familie für die Geduld und Hilfe bedanken. Aber auch Herrn Martin Sacherl und der Selbsthilfegruppe HFI, Herrn Dr. Ernst Näf, Frau Kirsten Nierhoff, Herrn Prof. Dr. Kurt Baerlocher, Frau Anja Piubellini, Herrn Roman Spiess, Stephan Buschor, Herrn Prof. Johannes Läubli, allen Beantwortern und Beantwoherinnen des Fragebogens, der Ernährungsberatung des Kantospitals St.Gallen und der Firma Roche möchte ich herzlich danken, sie alle haben wertvolle Beiträge geleistet.

7. Literaturverzeichnis

- Baerlocher K (2001) in: *Pädiatrie, Grundlagen und Praxis*, 340-342, Leutze, Schaub, Schurlte, Sprauger, Springer Verlag
- Hess J, Isliker E, (1993) *Fructose Intoleranz, Handbuch für Betroffene*, Diplomarbeit Zürich, Universitätsspital, Schule für Ernährungsberatung, Kurs 23
- Klinisch Pharmazeutisches Wörterbuch, Pschyrembel 258. Auflage, Hunnius, 8.Auflage, De Gruyter CD-Rom
- Kreutz H (2002) *Fragebogen*, 3.Auflage, Kindernetzwerk, Aschaffenburg
- Marquardt T (2002) in: *Klinik und Behandlung angeborener Störungen im Kohlenhydrat- und Energie-Stoffwechsel*, 76-78, sps publications
- Meyer U (2002) in: *Klinik und Behandlung angeborener Störungen im Kohlenhydrat- und Energie-Stoffwechsel*, 79-82, sps publications
- Omim Datenbank, *229600 *FRUCTOSE INTOLERANCE, HEREDITARY*, URL: <http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/htbin-post/Omim/dispim?229600> [Stand: Januar 2003]
- Resch M (2001) *Fructose Malabsorption, Hereditäre Fructose-Intoleranz*, Selbsthilfegruppe für FM und HFI, URL: <http://www.fructose.at.gs>
- Selbsthilfegruppe HFI, *Hereditäre Fructose-Intoleranz*, URL: <http://www.fructoseintoleranz.de> [Stand: Dezember 2002]
- Tolan R, *Hereditary Fructose Intolerance Laboratory at Boston University*, URL: <http://www.bu.edu/aldolase/HFI/> [Stand: Januar 2003]
- Tolan R, The central enzyme in glycolysis: aldolase, URL: <http://www.bu.edu/aldolase/aldolase/> [Stand: Januar 2003]
- Weis B, *Fructose-Intoleranz, hereditäre oder intestinale*, Selbsthilfegruppe HFI, Neustadt/Aisch
- Weis B (2000), *Fructose-Intoleranz, hereditäre Teil 2*, Selbsthilfegruppe HFI, Neustadt/Aisch

Bild

Abb. 1: Metzler J.B. (1977), *Biologie des Menschen*, Linder/Hübler, 11. Auflage, Stuttgart

8. Umfragebogen

Umfrage über hereditäre Fructoseintoleranz

Im Rahmen meiner Maturaarbeit an der Kantonsschule am Burggraben St.Gallen führe ich eine Umfrage über die hereditäre Fructoseintoleranz durch. Mein Interesse an dieser Krankheit ist darauf zurückzuführen, dass ich jeden Tag mit ihr konfrontiert werde. Die hereditäre Fructoseintoleranz (HFI) ist im Gegensatz zur Fructosemalabsorption ein vererbter Enzymmangel. Ich bitte Sie, nur an dieser Umfrage teilzunehmen, wenn Sie mit einer **hereditären Fructoseintoleranz** diagnostiziert sind.

Um meine Arbeit erstellen zu können bin ich auf Ihre Mithilfe angewiesen. Ihre Antworten werden vertraulich behandelt und nur zu statistischen Zwecken verwendet.

Herzlichen Dank für Ihre Bemühungen.

1 Persönliche Angaben

Geschlecht: männlich weiblich

Geburtsjahr: _____ Stillzeit in Monaten: _____

Geburtsgewicht in kg: _____ Geburtsgrosse in cm: _____

Aktuelles Gewicht in kg: _____ Aktuelle Grösse in cm: _____

Wohnland: _____ Beruf: _____

Komplikationen bei der Geburt: _____

2 Diagnose

2.1 Mit welchem Alter wurde bei Ihnen HFI diagnostiziert? _____

2.2 Wie wurden Sie diagnostiziert ?

Fructosebelastungstest (H₂-Atemtest) Biopsie EDTA-Blut gar nicht

Familie

3.1 Sind noch weitere HFI-Fälle in Ihrer Verwandtschaft bekannt? Ja

Nein

3.2 Wenn Ja, wie sind diese Personen mit Ihnen verwandt?

Anzahl:	Verwandtschaftsgrad:

3.3 Aus welchem Land stammen Ihre Grosseltern?

mütterlicherseits	väterlicherseits
Grossmutter:	Grossmutter:
Grossvater:	Grossvater:

4 Gesundheit

4.1 Wie schätzen Sie Ihren Gesundheitszustand ein?

sehr gut gut mangelhaft schlecht

4.2 Welche Impfungen haben Sie vertragen?

4.3 Haben Sie andere organische Fehlbildungen oder Erkrankungen, welche?

4.4 Haben Sie Erfahrungen mit Naturheilverfahren gemacht, in Bezug auf evtl. vorhandene Leberschäden? ja nein

Wenn Ja, mit welchen? _____

4.5 Haben Sie psychische Probleme? ja nein

Wenn Ja, welche? _____

5 Diät

5.1 Mit einer HFI müssen Sie sich bekanntlich an eine strikte Diät halten. Sind bei Ihnen Mangelerscheinungen aufgetreten? ja nein

Wenn Ja, welche? _____

5.2 Nehmen Sie zusätzliche Nahrungsergänzungsmittel (z.B. Vitamine) ein?

Wenn Ja, welche? _____

Wenn Ja, seit wann? _____

5.3 Gibt es Probleme mit Medikamenten? ja nein

Wenn Ja, welche? _____

5.4 Nehmen Sie auch gesüsste Speisen zu sich? ja nein
Womit sind diese gesüsst? (Süsstoff, Traubenzucker, usw.)

5.5 Halten Sie die Diät ein?
 immer fast immer manchmal selten nie

5.6 Haben Sie Beschwerden? (Erbrechen, Oberbauchschmerzen, Durchfälle, usw.)
 ja nein
Wenn Ja, welche? _____

6 Wie denken Sie, sind sie über HFI informiert?

sehr gut gut mangelhaft schlecht

Über welchen Weg informieren Sie sich?

- Internet
 Selbsthilfegruppe, welche? _____
 anders, wie? _____

7 Leiden Sie an alltäglichen Problemen bezüglich HFI? ja nein

Wenn Ja, welche? _____

8 Sehen Sie sich in Ihrer täglichen Arbeit oder in der Schule eingeschränkt, z.B. Konzentration? _____

9 Welche Länder haben Sie schon bereist und mit welchen Problemen wurden Sie dabei bezüglich HFI konfrontiert?

Land:	Probleme:

10 Besuchen Sie gerne Restaurants?

ja nein manchmal

11 Treiben Sie Sport? ja nein

Wenn Ja, welche Sportart? _____

Wie viele Stunden pro Woche? _____

Probleme bei Leistungssport? _____

12 Macht es Ihnen Probleme über Ihre Krankheit zu sprechen

bei Bekannten? ja nein manchmal

bei Fremden? ja nein manchmal

13 Denken Sie, dass die HFI eines Tages geheilt werden kann?

ja nein weiss nicht

Wenn Sie bereit sind, mir eventuell für weitere Auskünfte zur Verfügung zu stehen, dann geben Sie bitte Ihre E-mail-Adresse oder Postadresse an.

Herzlichen Dank für Ihre wertvollen Angaben.

Andreas Gerig

Bitte senden Sie den ausgefüllten Fragebogen an folgende Adresse:

Andreas Gerig
Oberhofstettenstrasse 54
CH-9012 St.Gallen
andreas@gerix.ch
<http://hfi.gerix.ch>