

## Methylierungsstörungen

Ein Leitfaden für Patienten, Eltern und Familien



## Inhalt

Einführung	3
Was ist Stoffwechsel?	3
Was ist eine Stoffwechselstörung? Was ist eine Stoffwechselerkrankung?	4
Was bedeutet angeborene Stoffwechselerkrankung?	4
Methylierungsstörungen und Methioninstoffwechsel	5
Welche Anzeichen und Symptome für Methylierungsstörungen gibt es?	7
Behandlung	8
Warum habe ich / hat mein Kind diese Krankheit?	10
Wie geschieht das?	11
Gibt es eine Diagnosemöglichkeit vor der Geburt?	12
Wie sieht meine / die Zukunft meines Kindes aus?	12
Schule und Bildung	13
Schwangerschaft	13
Reisen	14
Glossar	14
Notizien	15



### Einführung

Bei Ihnen oder bei Ihrem Kind wurde eine sog. Methylierungsstörung festgestellt. Aktuell sind vier verschiedene Methylierungsstörungen bekannt, die alle sehr selten sind. Diese heißen Methioninadenosyltransferase (MAT) -Mangel, Glycin-N-Methyltransferase (GNMT) -Mangel, S-Adenosylhomocysteinhydrolase (SAHH) -Mangel und Adenosinkinase (AK) -Mangel. Diese vier Störungen haben Einiges gemeinsam, unterscheiden sich aber auch voneinander. Die vorliegende Broschüre beschreibt sowohl die Gemeinsamkeiten als auch die Unterschiede dieser Erkrankungsgruppe.

Am Anfang sind die Informationen zu diesen Erkrankungen schwer zu verstehen, besonders zu einem Zeitpunkt wie gerade jetzt, an dem Sie natürlicherweise sehr besorgt sind und auf einmal sehr viele medizinische Informationen erhalten.

Wir empfehlen Ihnen, diese Broschüre in aller Ruhe zu lesen und dann alle wichtigen Fragen, die sich für Sie ergeben, aufzuschreiben und sie Ihrem klinischen Behandlungsteam (Ihrer/m behandelnden Arzt/Ärztin, der Krankenschwester, der Diätspezialistin oder anderen Mitarbeitern des Stoffwechselteams) zu stellen.

### Was ist Stoffwechsel?

Ebenso wie andere Funktionen unseres Körpers, z.B. die Herz-, Nieren oder Hirnfunktion, muss der Stoffwechsel fehlerfrei arbeiten, damit wir gesund bleiben. Der Begriff Stoffwechsel bezieht

sich darauf, dass unser Körper eine Substanz in eine andere umwandelt. Einige dieser Substanzen kommen aus der Nahrung, andere werden in unserem Körper selbst hergestellt. Auf Abbildungen stellen wir diesen Umwandlungsvorgang von einer Substanz zur anderen mit Pfeilen dar (s. Abb. 1). Die Umwandlungsvorgänge finden oft nur dann statt, wenn bestimmte Eiweiße, die sogenannten Enzyme, dabei helfen.

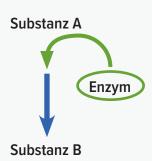


Abbildung 1. Stoffwechsel: Umwandlung von Substanz A in Substanz B mithilfe eines Enzyms.

# Was ist eine Stoffwechselstörung? Was ist eine Stoffwechselerkrankung?

Wenn eine bestimmte Reaktion im Körper nicht stattfinden kann, weil das zugehörige Enzym hierfür fehlt, nennt man das "Stoffwechselstörung". Diese Störung führt zu einer Anhäufung der Ausgangssubstanz, die umgewandelt werden soll und zu einem Mangel an der Substanz, die hergestellt werden soll. Je nach Art der Störung können beide dieser Konsequenzen gesundheitliche Probleme verursachen. Wenn eine Stoffwechselstörung gesundheitliche Probleme verursacht, nennt man das eine "Stoffwechselerkrankung". Ursache für die meisten Stoffwechselerkrankungen ist das Fehlen eines Enzyms, so auch bei allen Methylierungsstörungen, die in dieser Broschüre beschrieben sind.

# Was bedeutet angeborene Stoffwechselerkrankung?

"Enzyme" sind körpereigene Eiweiße, die den Ablauf von bestimmten wichtigen chemischen Reaktionen im Körper ermöglichen. Die Herstellung eines Enzyms durch den Körper basiert auf der spezifischen Information hierfür, die auf sog. Genen gespeichert ist, ähnlich der Herstellung eines Automobils auf Grundlage des zugehörigen Bauplans. Hat dieses Gen (="Bauplan") eine Störung (sog. genetische Mutation), kann das entsprechende Enzym gar nicht oder nur in unzureichender Menge hergestellt werden. Somit kann die von diesem Enzym eigentlich ermöglichte chemische Reaktion im Körper nicht ablaufen.

Stoffwechselerkrankungen, die durch eine genetische Mutation verursacht werden, bezeichnet man als "angeboren".



## Methylierungsstörungen und Methioninstoffwechsel

Eiweiße bestehen aus 20 verschiedenen Bausteinen, den sogenannten Aminosäuren. Eine dieser Aminosäuren heißt Methionin. Methylierungsstörungen sind Störungen des Methioninstoffwechsels. Methionin kann aus dem Nahrungseiweiß gewonnen werden oder während längerem Hungerzustand auch aus körpereigenem Eiweiß (Abb. 2).

Aminosäuren sind notwendig zur Herstellung neuer Eiweiße, die für das körperliche Wachstum, Regenerationsprozesse und viele andere Körperfunktionen benötigt werden.

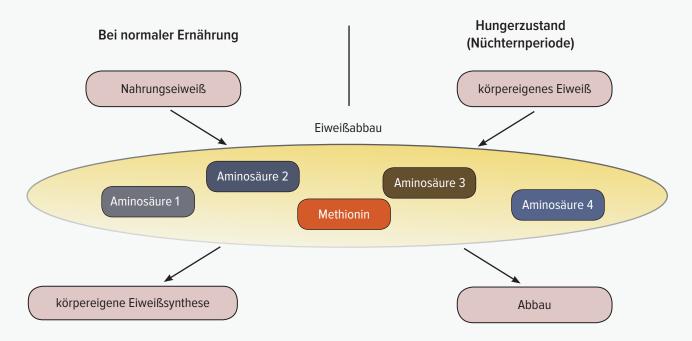


Abbildung 2. Aminosäurestoffwechsel

Der Methioninstoffwechsel ist kompliziert. Abb. 3 erklärt anhand einer vereinfachten Darstellung, an welcher Stelle im Stoffwechselweg die Methylierungsstörungen jeweils liegen. Mithilfe des Enzyms Methioninadenosyltransferase wird Methionin in S-Adenosylmethionin umgewandelt. S-Adenosylmethionin enthält eine sog. Methylgruppe (CH3), die sehr wichtig für weitere Stoffwechselabläufe ist. Viele Vorgänge in unserem Körper hängen von der Übertragung einer Methylgruppe ab. Die Herstellung von S-Adenosylmethionin ist somit ein elementarer Prozess in den meisten Zellen.

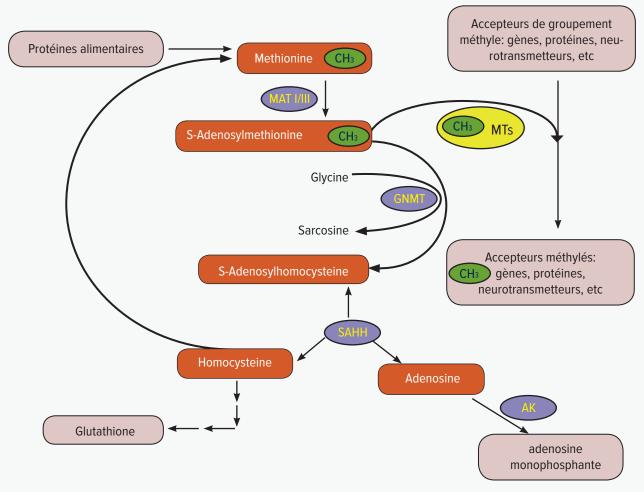


Abbildung 3. Methioninstoffwechsel. Lilafarbene Ovale stellen Enzyme dar, deren jeweiliger Mangel die Ursache der in dieser Broschüre beschriebenen Methylierungsstörungen ist.

Die Übertragung von Methylgruppen wird in Abb. 3 mit der Abkürzung CH3 dargestellt. Bei allen vier Methylierungsstörungen funktioniert die Übertragung der Methylgruppen nicht.

Entfernt man eine Methylgruppe von S-Adenosylmethionin, bildet sich S-Adenosylhomocystein. Diese Reaktion kann durch verschiedene Enzyme ermöglicht werden, die man Methyltransferasen nennt. Eine dieser Methyltransferasen heißt **Glycin-N-Methyltransferase (GNMT)**. Ein Mangel dieses Enzyms wird GNMT –Mangel genannt.

S-Adenosylhomocystein wird vom Enzym **S-Adenosylhomocysteinhydrolase (SAHH)** in Homocystein und Adenosin umgewandelt.

Homocystein wird entweder zurück zu Methionin recycelt oder weiter zu Cystein, einer weiteren Aminosäure, abgebaut. Adenosin wird von der **Adenosinkinase (AK)** in Adenosinmonophosphat umgewandelt. SAHH-Mangel und AK-Mangel sind beides Methylierungsstörungen.



# Welche Anzeichen und Symptome für Methylierungsstörungen gibt es?

Die Anzeichen und Symptome von Methylierungsstörungen sind sehr verschieden. Unterschiedliche Erkrankungen manchen unterschiedliche Probleme, aber sogar die gleiche Störung kann bei verschiedenen Patienten unterschiedliche Symptome auslösen. Die folgenden Beschreibungen treffen somit nicht für jeden individuellen Patienten mit dieser Erkrankung zu. Hinzu kommt, dass Methylierungsstörungen äußerst selten sind und Ärzte nur begrenzte Erfahrung mit dieser Erkrankungsgruppe haben. Das bedeutet, dass wir noch nicht alles über diese Gruppe von Störungen wissen.

#### Methionin-Adenosyltransferase-Mangel

Diese Erkrankung scheint bei den meisten Menschen harmlos zu verlaufen. Wenn es zur Entstehung von Symptomen kommt, so betreffen diese meist das Gehirn in Form einer Sprachentwicklungsverzögerung, Lernschwierigkeiten, Bewegungsstörungen wie Zittern, Steifheit oder unkontrollierbare Augenbewegungen oder Kopfschmerzen.. Auch ein ungewöhnlicher Körpergeruch kann aufgrund der hohen Methioninkonzentration auftreten. Auch eine Lebervergrößerung wurde beobachtet, was aber nicht unbedingt mit der Erkrankung zusammenhängen muss.

Symptome können sich auch im Laufe der Zeit entwickeln. Personen mit einem schweren Enzymmangel und einem sehr hohen Methioninspiegel im Blut haben ein höheres Risiko, Symptome zu entwickeln, allerdings können auch Patienten ohne jegliche Enzymaktivität klinisch asymptomatisch sein.

#### Glycin N-Methyltansferase-Mangel

Diese Erkrankung ist sehr selten und wurde bisher nur bei fünf Patienten beschrieben. Alle fünf hatten leichte biochemische Auffälligkeiten, die auf eine Lebererkrankung hinwiesen. Die Diagnose wurde bei allen Patienten in der Kindheit gestellt.

#### S-Adenosylhomocystein-Hydrolase-Mangel

Diese Erkrankung ist sehr selten und wurde bisher bei nur zehn Patienten diagnostiziert, davon neun Kinder und ein Erwachsener. Zwei Schwestern starben im Säuglingsalter aufgrund einer schweren Form der Erkrankung. Beide Kinder wirkten bei der Geburt "aufgeschwemmt", wahrscheinlich, weil ihre Leber nicht ausreichend Eiweiß produzierte und der niedrige Eiweißspiegel im Blut zum Übertritt von Flüssigkeit aus den Blutgefäßen ins Gewebe führte. Sie zeigten zudem eine

ausgeprägte Muskelschwäche, die ihre Atmung beeinträchtigte und strukturelle Unregelmäßigkeiten des Gehirns.

Obwohl die anderen Patienten weniger stark betroffen waren, hatten auch sie deutliche Probleme. Alle hatten eine Muskelschwäche und erreichten die Meilensteine der Entwicklung, wie z.B. Sitzen und Laufen, nur verzögert, Einige Kinder wirkten schwerfällig und zeigten wenig Interesse für ihre Umgebung. Die meisten Patienten schielten. Viele hatten Verhaltensauffälligkeiten, wie z.B. ein Aufmerksamkeitsdefizit und Hyperaktivität. Manche Patienten haben eine abnorme Blutgerinnung, entweder eine erhöhte Blutungsneigung oder ein erhöhtes Risiko für die Bildung von Blutgerinnseln.

#### Adenosin-Kinase-Mangel

Diese Erkrankung wurde bisher bei nur 20 Patienten diagnostiziert. Probleme traten üblicherweise rasch nach der Geburt auf in Form von Schlappheit, Gelbsucht und einer Lebererkrankung. Viele Patienten hatten auffällige Gesichtszüge mit einer deutlich ausgeprägten Stirn; einige hatten eine angeborene Herzerkrankung. Alle Patienten hatten eine Entwicklungsverzögerung und wiesen Lernschwierigkeiten auf. Manche Patienten litten unter Krampfanfällen, niedrigen Blutzuckerkonzentrationen und Taubheit.

### Behandlung

Die Behandlung der Methylierungsstörungen ist abhängig von der Art der Störung. Bei manchen Patienten können wir nur die Symptome behandeln und nicht die Ursache beheben. Diese Behandlungsform (=symptomatische Behandlung) hat das Ziel, die Symptome zu reduzieren und die Lebensqualität des Patienten zu verbessern.

#### **MAT-Mangel**

Diese Erkrankung scheint bei den meisten Menschen harmlos zu verlaufen; eine Behandlung ist nur bei den Personen notwendig, die die im vorherigen Kapitel beschriebenen gesundheitlichen Probleme aufweisen. Man geht davon aus, dass Patienten mit einer Methioninkonzentration von über 600  $\mu$ mol/L im Blut ein deutlich erhöhtes Risiko tragen, Symptome zu entwickeln. Für sie kann eine Behandlung also sinnvoll sein. Bei Patienten mit hohen Methioninkonzentrationen oder mit klinischen Symptomen ist die Behandlung auf das Ziel ausgerichtet, die Methioninkonzentration im Plasma zu senken und die S-Adenosylmethionin-Konzentration im Normbereich zu halten.

Die Behandlung besteht aus einer eiweißarmen Ernährung, ähnlich einer vegetarischen Ernährung. Die Patienten sollten den Verzehr von Fleisch (inkl. Fisch und Geflügel), Fleischprodukten, Eiern, Milch und Milchprodukten reduzieren oder vollständig vermeiden. Diese spezielle Diät sollte in



Absprache mit Ihrem behandelnden Arzt und Ernährungsberater an Ihre persönlichen Bedürfnisse angepasst werden. Da Methionin nur im Eiweiß vorkommt, reduziert ein verminderter Fleischkonsum gleichzeitig die Methioninzufuhr. Nur eine sehr geringe Menge an natürlichem Eiweiß ist bei dieser Diät erlaubt. Diese Menge reicht nicht aus, um unseren täglichen Eiweißbedarf zu decken, daher benötigen Patienten mit dieser Diät Nahrungsergänzungsmittel, die sämtliche Eiweißbausteine (=Aminosäuren) enthalten, außer Methionin. Diese Ergänzungsmittel werden Eiweißersatz genannt und in Form von Getränken oder Pulver eingenommen.

Eine Behandlung mit S-Adenosylmethionin kann auch hilfreich sein, insbesondere, wenn die Konzentration von S-Adenosylmethionin zu niedrig ist oder wenn die methioninarme Ernährung die Symptome nicht bessert. Es kann Ihnen von Ihrem behandelnden Arzt verschrieben werden und wird oral eingenommen.

#### **GNMT-Mangel**

Ein Patient mit dieser Erkrankung wurde mit einer eiweißarmen und methioninarmen Diättherapie behandelt. Dies führte zu einer Normalisierung der Konzentrationen von Methionin und S-Adenosylmethionin im Blut. Die Diättherapie scheint notwendig zu werden, sobald die Methioninkonzentration im Blut einen Wert von 600 μmol/L überschreitet. Diese Einschätzung basiert aus der Erfahrung mit dem MAT-Mangel. Zudem ist eine engmaschige Überwachung notwendig, da sich im Tierversuch ein Langzeitrisiko für die Entstehung einer Lebererkrankung gezeigt hat.

#### **SAHH-Mangel**

Eine proteinarme Diät kann einigen Patienten helfen, besonders wenn sie frühzeitig begonnen wird. Die Diättherapie ist ähnlich einer vegetarischen Ernährung. Die Patienten sollten den Verzehr von Fleisch (inkl. Fisch und Geflügel), Fleischprodukten, Eiern, Milch und Milchprodukten reduzieren oder vollständig vermeiden. Diese spezielle Diät sollte in Absprache mit Ihrem behandelnden Arzt und Ernährungsberater an Ihre persönlichen Bedürfnisse angepasst werden. Da Methionin nur im Eiweiß vorkommt, reduziert ein verminderter Fleischkonsum gleichzeitig die Methioninzufuhr. Nur eine sehr geringe Menge an natürlichem Eiweiß ist bei dieser Diät erlaubt. Diese Menge reicht nicht aus, um unseren täglichen Eiweißbedarf zu decken, daher benötigen Patienten mit dieser Diät Nahrungsergänzungsmittel, die sämtliche Eiweißbausteine (=Aminosäuren) enthalten, außer Methionin. Diese Ergänzungsmittel werden Eiweißersatz genannt und in Form von Getränken oder Pulver eingenommen.

Die methioninarme Ernährung senkt die Konzentration von schädlichem S-Adenosylhomocystein im Körper ab. Man geht davon aus, dass die hohe Konzentration von S-Adenosylhomocystein die Herstellung verschiedener wichtiger Substanzen verhindert, wie z.B. Phosphatidylcholin und Kreatin. Diese Substanzen werden daher ergänzend verabreicht, da sie für unsere Gesundheit notwendig sind. Auch eine verminderte Konzentration von Cystein ist möglich, was zu einem

Mangel an Glutathion, führen kann, welches wichtig für den antioxidativen Stoffwechsel ("Anti-Stress-Stoffwechsel") ist. Ergänzungspräparate werden üblicherweise in Form von N-Acetylcystein gegeben, das in vielen Husten-Präparaten vorkommt. Aufgrund der geringen Patientenzahl gibt es bisher nur wenig Erfahrung mit diesen Behandlungsoptionen. Die ergänzende Therapie beinhaltet Übungen zur Verbesserung von Muskelschwäche sowie psychologische Unterstützung und Lernhilfen.

#### **AK-Mangel**

Eine methioninarme Diättherapie verbesserte bei einigen Patienten die Lebererkrankung, hatte aber kaum Auswirkungen auf die neurologischen Symptome. Das Medikament Diazoxid ist bei niedrigen Blutzuckerwerten eine effektive Behandlung. Eine antiepileptische Behandlung und interdisziplinäre Therapieansätze können ebenso notwendig sein.

## Warum habe ich / hat mein Kind diese Krankheit?

Methylierungsstörungen sind genetisch bedingte Erbkrankheiten. Das bedeutet, dass das Entstehen der Erkrankung durch die Weitergabe von Genen verursacht wird und nicht durch Ereignisse während der Schwangerschaft. Genetische Störungen sind immer angeboren. Es gibt verschiedene Vererbungsmuster für genetische Erkrankungen. Das Vererbungsmuster der Methylierungsstörungen wird autosomal rezessiv genannt. Dies bedeutet, dass beide Elternteile das defekte Gen an das Kind weitergeben und so beim Kind die Erkrankung durch das Zusammenkommen der zwei defekten Gene entsteht. Bei den Eltern selbst wiederum wird das vererbte defekte Gen jeweils von einem gesunden Gen ausgeglichen, wodurch bei Ihnen das Entstehen der Erkrankung verhindert wird. Daher bezeichnet man Vater und Mutter auch als Träger des defekten Gens.

"Träger" (oder engl. "carrier") sind also Personen, die sowohl ein normales Gen, als auch ein defektes Gen in sich tragen. Träger sind gesund und zeigen normalerweise keine Symptome der Krankheit. Wenn beide Elternteile Träger sind, besteht bei jeder Schwangerschaft die 25%ige Wahrscheinlichkeit, dass das Kind eine Remethylierungsstörung haben wird. Es besteht außerdem die 50%ige Wahrscheinlichkeit, dass das Kind ein Träger wird, genau wie die Eltern und zudem auch eine 25%ige Wahrscheinlichkeit, dass das Kind zwei gesunde Gene erbt.



## Wie geschieht das?

Diese Darstellung erklärt die Vererbung (Abbildung 4).

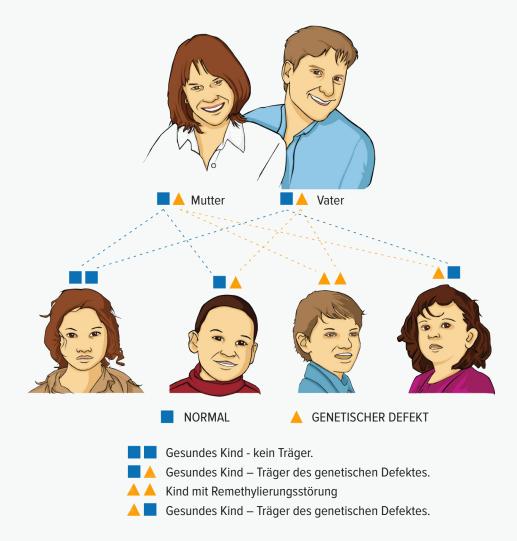


Abbildung 4. Vererbungsschema von angeborenen Methylierungsstörungen.

Bei der Empfängnis kann man nicht vorhersagen, welche Eizelle und welches Spermium sich vereinen werden. Eizelle und Spermium tragen jeweils die Hälfte aller Gene des Kindes. Das bedeutet, jede Eizelle trägt eine Kopie eines Gens und jedes Spermium trägt ebenso eine Kopie eines Gens in sich. Es geschieht rein zufällig, ob die vererbte Genkopie diejenige mit dem Defekt ist oder die gesunde Kopie. Wenn sowohl Eizelle als auch das Spermium die defekte Kopie des Gens tragen, wird das Kind erkranken.

## Gibt es eine Diagnosemöglichkeit vor der Geburt?

Eine Diagnosestellung bereits vor der Geburt (=Pränataldiagnostik) ist bei allen vier Methylierungsstörungen möglich und wird am besten durch eine genetische Mutationsanalyse durchgeführt. Allerdings ist eine pränatale Diagnose nicht immer sinnvoll, da einige der Krankheiten nur geringe gesundheitliche Probleme verursachen. In anderen Fällen hängt die Entscheidung von der Haltung der Eltern und anderen Faktoren ab. Daher sollte die besondere Situation stets individuell und ausführlich mit einem erfahrenen Humangenetiker besprochen werden. Es wird dringend empfohlen, die Schwangerschaft zu planen und vorab mit den behandelnden Stoffwechselmedizinern und Gynäkologen zu besprechen.

## Wie sieht meine / die Zukunft meines Kindes aus?

Alle Methylierungsstörungen sind lebenslange Erkrankungen, die entsprechend eine lebenslange Behandlung und deren Kontrolle sowie regelmäßige Vorstellungen in spezialisierten Behandlungszentren erfordert. Eine Behandlung kann notwendig sein, je nachdem, welche Störung und welcher klinische Schweregrad vorliegen.

Es ist schwierig, die zukünftige Entwicklung der Patienten vorherzusagen, da es für diese Erkrankungsgruppe bisher nur begrenztes Wissen und Erfahrung vorliegen. Patienten mit MAT-Mangel weisen gewöhnlich ein gutes Outcome und eine normale Lebensqualität auf, wenn sie angemessen überwacht und bei Bedarf behandelt werden. Beim GNMT-Mangel sind keine langfristigen Probleme zu erwarten, aber aufgrund der Seltenheit der Erkrankung kann man das nicht sicher sagen kann. Lebensqualität und Langzeitverlauf beim SAHH-Mangel hängen von Form und Schweregrad der Erkrankung ab. Bei den milderen Formen kann eine Behandlung nützlich sein und die Patienten können eine passable Lebensqualität erreichen sowie an vielen alltäglichen Aktivitäten teilnehmen. Zudem wird die medizinische Forschung die Situation dieser Patienten zukünftig möglicherweise weiter verbessern. Ähnliches gilt für den AK-Mangel. Der Verlauf von ersten beschriebenen Erkrankungsfälle waren so schwerwiegend, dass ein Behandlungseffekt kaum zu erwarten war. Neuere Daten legen allerdings nahe, dass es anscheinend auch mildere Formen gibt, die auf eine Behandlung besser ansprechen.



### **Schule und Bildung**

Die meisten Kinder mit MAT-Mangel oder GNMT-Mangel können eine normale Schule besuchen. Einige Patienten mit MAT-Mangel können Lernschwierigkeiten haben, besonders diejenigen mit einer stark erhöhten Methioninkonzentration im Blut.

Patienten mit SAHH-Mangel benötigen in der Schule generell eine Unterstützung. Bei den bisher bekannten Patienten mit AK-Mangel verhinderte der Schweregrad der Erkrankung den Besuch einer normalen Schule.

## Schwangerschaft

Da Methylierungsstörungen selten sind, ist bisher nur eine Schwangerschaft einer Frau mit MAT-Mangel bekannt. Die Mutter blieb gesund und gebar drei gesunde Kinder. Das vierte Kind starb zwischen der 10.-11. Schwangerschaftswoche. Da Fehlgeburten in diesem Stadium der Schwangerschaft immer wieder vorkommen, kann man nicht genau sagen, ob die Fehlgeburt durch den MAT-Mangel begründet war. Bisher sind keine Schwangerschaften von Frauen mit anderen Methylierungsstörungen bekannt.

Bei MAT-Störungen wird empfohlen, die Schwangerschaft im Voraus mit dem behandelnden Arzt zu planen. Wenn die Frau eine eiweißarme Diät einnimmt, sollte diese vor der Empfängnis und während der Schwangerschaft angepasst und engmaschig überwacht werden. Dies gilt auch für Frauen mit SAHH-Mangel. Bei dieser Erkrankung sollte zusätzlich regelmäßig die Blutgerinnung überprüft und ggf. auch spezifisch behandelt werden.

### Reisen

Eine Methylierungsstörung bedeutet kein automatisches Reiseverbot. Allerdings sollte man Vorsichtsmaßnahmen treffen, wenn man eine lange Reise oder einen Auslandsaufenthalt plant

Es ist absolut notwendig, dass Sie Ihre diätetische und medikamentöse Behandlung auf der Reise weiterführen und sicherstellen, dass Sie für die Dauer der Reise einen ausreichenden Vorrat der entsprechenden Medikamente und Nahrungsmittel bei sich haben. Abhängig von den Symptomen der Patienten können weitere Vorsichtsmaßnahmen notwendig sein (z.B. bei Epilepsie).

Sie sollten allgemeine Informationen bezüglich Ihrer Erkrankung bei sich haben, da Methylierungsstörungen seltene Erkrankungen sind, denen viele Ärzte noch nicht begegnet sind. Diese Informationen können Sie bei Ihrem Behandlungszentrum erhalten. Sollten längere Auslandsaufenthalte geplant sein, kann Ihr Behandlungsteam Ihnen einen Arzt vor Ort empfehlen, der sich bei Bedarf um Ihre Gesundheit kümmern kann.

### Glossar

Aminosäuren: kleinste Bausteine der Eiweiße

Enzyme: körpereigene Eiweiße, die den Ablauf von chemischen Reaktionen im Körper Methionin: eine essentielle Aminosäure, die im Körper zu Homocystein umgewandelt wird.



Notizien



Weitere Informationen und Kontakte mit Patientenorganisationen finden Sie unter:

www.e-hod.org www.climb.org.uk www.rarediseases.org

Wenn Sie Fragen zu Ihrer Behandlung oder zu einem anderen Aspekt der Methylierungsstörung haben, wenden Sie sich bitte an Ihren beratenden Arzt, Ihre darauf spezialisierte klinische Krankenschwester, oder Ihre Diätspezialistin.

Diese Broschüre geht aus dem Projekts E-HOD hervor, das von der Europäischen Union im Rahmen des Gesundheitsprogrammes subventioniert wird. Weitere Informationen dazu finden Sie unter :

http://ec.europa.eu/health/programme/policy/index\_en.htm

E-HOD möchte dem Eurowilson Network seinen besonderen Dank aussprechen für die Bereitstellung der Illustrationen in dieser Broschüre.