

## RMD-STORY

# MEIN LEBEN MIT OTC-MANGEL



## INFO



## Was ist eigentlich ein OTC-Mangel?

Ein OTC-Mangel (Ornithin-Transcarbamylase-Mangel) ist eine Harnstoffzyklusstörung (kurz: UCD, von Urea Cycle Disorder). Harnstoffzyklusstörungen sind seltene erbliche Stoffwechselkrankheiten und umfassen sechs unterschiedliche Störungen des Harnstoffzyklus. Allen ist gemein, dass der Abbau von Ammoniak blockiert ist und sich Ammoniak im Körper anhäuft (Hyperammonämie). Etwa 1 von 35.000 Neugeborenen wird mit einer der sechs UCD-Formen geboren (zum Vergleich: etwa 1 von 10.000 Neugeborenen wird mit PKU geboren). Mädchen und Jungen sind meist gleich häufig betroffen (Ausnahme: Beim OTC-Mangel sind vorwiegend Jungen vom Gendefekt betroffen). Das frühzeitige Erkennen der Krankheit, die konsequente medikamentöse Behandlung und Ernährungstherapie sind grundlegend für den Gesundheitszustand des Betroffenen und seine Prognose. Ein weiterer Faktor ist die Anzahl und die Schwere der auftretenden Hyperammonämien. Schwere Hyperammonämien bergen immer die Gefahr der Schädigung des Gehirns und anderer Organe.

## Tipp:

Unter [www.nutricia-metabolics.de/wissen-mehr/krankheitsbilder/harnstoffzyklusstoerungen/](http://www.nutricia-metabolics.de/wissen-mehr/krankheitsbilder/harnstoffzyklusstoerungen/) finden Sie weitere Infos zu UCD und anderen Erkrankungen.

Hallo liebe Leser,  
mein Name ist Sabrina, ich bin 38 Jahre alt und habe einen OTC-Mangel.

## Von meiner Erkrankung weiß ich erst seit ca. zwei Jahren

Bis zur Geburt meines zweiten Kindes wusste ich nichts von meiner Erkrankung, diese wurde erst durch die Diagnose des OTC-Mangels meines Sohnes vor knapp zwei Jahren festgestellt.

Ich hatte zwar vor 13 Jahren, im Alter von 25 Jahren, eine Bauchspeicheldrüsenentzündung und kam deshalb auch ins Krankenhaus, aber keiner wusste damals wieso. Es wurde auch nicht an eine seltene erbliche Stoffwechselstörung gedacht. Sie vermuteten erst mal zu viel Alkohol. Mein Ammoniakwert stieg an und ich wurde dann mit Lebersversagen in die Uniklinik verlegt. Hier wurde ich dann auf der Intensivstation mit Infusionen behandelt und es wurde sogar überprüft, ob eine Transplantation meiner Leber nötig sei. Da ich aber ziemlich schnell genesen war und ich auch danach keine Probleme mehr in dieser Richtung hatte, benötigte ich keine weiteren Behandlungen mehr und keiner forschte deshalb auch weiter nach, woher das Lebersversagen kam.



## Die Diagnosen

Als mein Sohn Connor zur Welt kam, war er schon nach vier Lebenstagen schwer krank. Er kam dann auch gleich in die Klinik und ist dann in die MHH, die Uniklinik in Hannover verlegt worden. Dort stand die Diagnose sehr schnell fest. Mein Sohn hatte einen OTC-Mangel. Deswegen vermuteten die Ärzte auch direkt, dass ich die Trägerin der Erkrankung sein müsste. Als sie dann auch von meiner Vorgeschichte erfuhren und mich testeten, war es schnell klar, dass ich ebenfalls diese Erkrankung habe.

Meine eigene Diagnose hat mich nicht geschockt. Ich hoffte nur sehr, dass meine ältere Tochter Nike nicht auch davon betroffen ist. Nike war dann bei einer zufälligen Blutabnahme auffällig. Es ging ihr nicht gut und ich besprach mit den Ärzten, ob wir sie nicht auch mal testen lassen sollten. Sie hatte dann tatsächlich auch hohe Ammoniakwerte und dann ebenfalls ein Lebersversagen. Sie kam direkt in die Uniklinik und die Ärzte besprachen schon eine Transplantation. Nike erholte sich dann aber schon innerhalb von drei Tagen so schnell, dass ihre Werte alle wieder „tip top“ waren. Sie war weder gelb noch hatte sie andere Symptome. Die Ärzte konnten es kaum glauben, wie schnell sie sich wieder erholt hatte. Als wir für beide Kinder die Diagnosen hatten, wussten wir, dass Connor schwerer betroffen war als seine Schwester. Anfangs haben wir es bei beiden über die Ernährung versucht. Was bei Nike auch heute noch gut funktioniert. Aber Connor ist immer wieder entgleist und er hatte sehr hohe Ammoniakwerte. Dadurch haben uns die Ärzte auch zu einer Transplantation geraten. Eine Transplantation wollten wir eigentlich so lange rausschieben wie möglich. Sie sollte der letzte Schritt sein. Aber da er immer wieder aus dem Nichts heraus entgleiste, wurde eine Transplantation unabdingbar. Connor wurde sehr





schnell gelistet und ist dann innerhalb von acht Wochen mit 7 Monaten transplantiert worden.

### Die Zeit nach der Transplantation

Die erste Zeit nach der Transplantation war sehr anstrengend und nervenaufreibend, da Connor sehr lange im Krankenhaus bleiben und auch über eine Sonde ernährt werden musste. Wir mussten drei Monate nach der OP weiterhin auf ein paar Dinge achten, wie z.B. Großveranstaltungen meiden, wenn möglich nicht mit öffentlichen Verkehrsmitteln fahren usw. Die Ernährung ist bei Connor nun aber recht unkompliziert. Er hat nur die Regelung: Kein rohes Fleisch, Fisch und keine Meerestiere sowie Obst, Gemüse, Salat gut waschen. Aufgrund seiner Medikamente (Immunsuppressiva) darf er auch keine Grapefruit zu sich nehmen, da diese die Wirkung der Medikamente beeinflusst.

Connor ist jetzt 22 Monate alt und es geht ihm sehr gut. Wir müssen jetzt nur darauf achten, dass die Immunsuppressiva pünktlich alle 12 Stunden genommen werden. Durch die lange Zeit im Krankenhaus ist Connor leicht entwicklungsverzögert. Er spricht wenig und kann auch noch nicht laufen. Aber er geht ganz normal in eine Kinderkrippe. Er macht das alles toll und holt auch dort ziemlich gut in seiner Entwicklung auf.

Eine Transplantation ist auch bei Nike der letzte Schritt. So lange ihre Werte gut sind, ist eine Transplantation nicht notwendig. In der Erkältungszeit ist Nike natürlich auch öfter mal verschluckt und so hat sie auch öfter mal leichte Entgleisungen. Dann muss sie für 1-2 Tage ins Krankenhaus und bekommt Infusionen.

### Unsere Ernährung

Trotz der Diagnose hat sich mein Leben nicht so viel geändert, da ich schon seit meinem 5. Lebensjahr vegetarisch lebe. Als Kind mochte ich Fleisch und Wurstwaren schon nicht und ich habe immer nur Beilagen wie Kartoffeln, Gemüse, Reis und Nudeln gegessen. Deshalb hat sich an meiner Ernährungsweise nichts geändert.

Die Ernährung unserer Familie sieht aber durch die Diagnosen so aus: Die große Tochter isst vegan. Ich selber esse vegetarisch, unser Kleiner darf jetzt alles essen, da er transplantiert ist und mein Mann isst auch alles. Das alles unter einen Hut zu bringen ist manchmal schon schwer und herausfordernd. Vor allem die Ernährung von Nike war zu Beginn für mich eine Überforderung und schon anspruchsvoll, da ich bei ihr immer schauen muss, wieviel Eiweiß die Lebensmittel haben. Gerade wenn wir unterwegs sind, ist das nicht immer einfach: Wie viel Eiweiß hat der Schokoriegel, wie viel Eiweiß hatte sie jetzt schon, wie viel darf sie noch? usw. Mittlerweile haben wir uns da aber ganz gut eingespielt und es klappt gut, für alle das Richtige zu kochen. Wenn wir z.B. Spaghetti Carbonara essen

wollen, dann bekommen Connor und mein Mann die Variante mit Ei und Schinken. Ich picke mir den Schinken dann raus und gebe ihn Connor. Für meine Tochter koche ich dann eine eiweißarme Variante ohne Ei und Schinken und mit Sahne. Bei Frikadellen gibt es Kartoffeln, Erbsen und Möhren dazu und Nike und ich essen dann nur die Beilagen mit Soße. Wenn wir grillen, grille ich für Nike und mich Grillkartoffeln, die essen wir dann gerne mit Butter. Und ich bekomme immer gute Tipps von unserer Ernährungsberaterin Frau Meyer aus der MHH. Wir werden alle dort behandelt und sind immer super zufrieden. Die Ärzte und auch Frau Meyer geben sich immer total viel Mühe und stehen uns jederzeit zur Seite. Nike ist leider eine eher schlechte, wirklich „grottige“ Esserin. Sie darf normales Brot, normales Mehl und normalen Reis essen. Bei Milch- und Milchprodukten, Eiern, Fleisch und Fisch müssen wir sehr streng sein. Alles was mehr als 5g Eiweiß pro 100g Lebensmittel hat, darf sie nicht essen. Als Wurstersatz bekommt sie deshalb ab und zu die eiweißarmen Würstchen von Nutricia.

Sie bekommt weiterhin 3x täglich ihre Aminosäurenmischung Nutricia Milupa UCD und Nutricia Milupa basic-p aus der Flasche. Sie muss auch Medikamente (wie das Natriumphénylbutyrat) sowie L-Citrullin zu sich nehmen. Sie trinkt viel Wasser, Tee oder Säfte darf sie auch trinken.

### Mein Fazit

Ich kann sagen, dass alles nicht immer einfach war und auch nicht immer einfach ist. Man wächst mit seinen Aufgaben. Vor allem wenn man neben der Erkrankung seiner Kinder auch noch selbst betroffen ist. Wobei ich natürlicherweise immer mehr auf meine Kinder achte als auf mich selbst. Ich müsste auf meine Ernährung und Medikamente mehr achten, was mir oft sehr schwerfällt. Bei mir ist der OTC-Mangel aber eher ruhig nicht so wie bei Connor oder Nike. Ich hatte bisher keine Entgleisung mehr. Einmal hatte ich etwas höhere Werte (um die 70 µmol/L), das habe ich aber noch nicht mal gemerkt.

Mein Tipp für andere betroffene Familien ist, sich andere Familien zu suchen, die auch diese Erkrankung haben. Der Erfahrungsaustausch hilft sehr viel weiter. Durch die Nutricia Metabolics Helpline habe ich Kontakt zu einer Familie, deren Kind auch OTC-Mangel hat. Ich finde es total spannend und hilfreich sich auszutauschen. Deren Kind isst genauso „grottig“ wie Nike auch. Es tut einfach gut zu hören, dass es bei anderen betroffenen Familien teils genauso abläuft wie bei uns auch. }

tipp mit 



Eiweißarme Wurstwaren wie z.B. unsere Loprofin Metzgers Beste Wiener Art sowie weitere eiweißarme Produkte findet ihr unter [www.nutricia-metabolics.de/produkte/eiweissarme-lebensmittel](http://www.nutricia-metabolics.de/produkte/eiweissarme-lebensmittel)

### Tipp: Unsere Lieblingsrezepte

- ♥ Eines unserer Lieblingsrezepte ist Milchreis mit Kokosmilch aus der Dose. Der schmeckt super lecker. [www.schuesselglueck.de/veganer-kokosmilchreis-mit-mango](http://www.schuesselglueck.de/veganer-kokosmilchreis-mit-mango)
- ♥ Unser zweites Lieblingsessen sind mit Reis gefüllte Weinblätter. Bitte wundert euch nicht, wir dürfen alle normalen Reis essen. Deswegen nehmen wir keinen eiweißarmen Reis: [www.gutekueche.de/dolmadakia-rezept-4293](http://www.gutekueche.de/dolmadakia-rezept-4293)
- ♥ Weitere tolle eiweißarme Rezepte findet ihr auch unter [www.nutricia-metabolics.de/rezeptideen](http://www.nutricia-metabolics.de/rezeptideen)

Alles wichtige zu unseren Produkten für seltene Stoffwechselstörungen findet ihr unter [www.nutricia-metabolics.de/produkte](http://www.nutricia-metabolics.de/produkte)