

37. ESPKU Konferenz
19. bis 22. Oktober 2023
in Birmingham

Die ESPKU in Birmingham hatte einen sehr geschichtsträchtigen Hintergrund. Zum einen feierte der diesjährige Gastgeber, die britische Selbsthilfeorganisation NSPKU, sein **50-jähriges Bestehen**. Zum anderen begann genau hier die Geschichte der PKU.

Sheila Jones wurde 1949 geboren. Während des 2. Weltkrieges kam ihre Mutter von Irland nach Birmingham um zu arbeiten. Nach einiger Zeit stellte **Mary** fest, dass sich ihre Tochter nicht normal weiter entwickelte und so wurde im September 1951 im Birmingham Children's Hospital die Diagnose PKU festgestellt. Zu diesem Zeitpunkt gab es jedoch noch keine Behandlung der PKU.

Sheilas Mutter war eine mutige und entschlossene Frau, die ein Team wegweisender Ärzte im Birmingham Children's Hospital davon überzeugte, eine Behandlung für ihre Tochter zu finden. Sie stellten sich der Herausforderung, ein phenylalaninfreies Produkt für Sheila als Hauptproteinnahrung herzustellen. Diese spezielle Mischung, der erste Proteinersatz für PKU, wurde im Krankenhauslabor mit chemischen Methoden aus Milchprotein hergestellt.

Und so wurde Sheila das erste Kind der Welt, das eine diätetische Behandlung seiner PKU erhielt. Nach mehreren Monaten der Diät verbesserten sich ihr Zustand und Entwicklung. Dieser Erfolg ermutigte die Ärzte, die Behandlung auch bei anderen Kindern mit PKU auszuprobieren und führte schließlich zur kommerziellen Produktion von Diätprodukten. In den späten **1950er** Jahren wurde klar, dass eine frühzeitige Diagnose und Behandlung die Prognose für Babys mit PKU erheblich verbessern könnte. Dies ebnete den Weg für die Einführung eines universellen Neugeborenen-Screenings im Vereinigten Königreich und in vielen weiteren Ländern auf der ganzen Welt. Die Art der diätetischen Behandlung, die Sheila erhielt, ist auch heute noch die Standardbehandlung für PKU.

Unglücklicherweise wurde für Sheila die Spezialnahrung nach 4 Jahren eingestellt, ihre Entwicklung verschlechterte sich leider. 1959 wurde sie in das Chelmsley Hospital, eine psychiatrische Abteilung in Birmingham, eingeliefert, wo sie bis zu ihrem Tod im Jahr 1999 lebte.

Die drei Pioniere - **Evelyn Hickmans, John Gerrard und Horst Bickel** – dürfen nicht fehlen. Gemeinsam haben sie den Verlauf der PKU für Menschen auf der ganzen Welt verändert.

1966 wurde das österreichweite Neugeborenen Screening zur Erkennung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen eingeführt.

Das Programm der ESPKU ist immer in vier Hauptbereiche eingeteilt.

- **der Allgemeine Teil**
- **Patient:innen-Programm**

- **Wissenschafts-Programm** für Ärzte und Ärztinnen
- **Delegates-Programm** für die Vertreter der teilnehmenden Länder. In dieser Runde berichtet jeder über die aktuelle Situation im jeweiligen Land, was sich vielleicht Positives tut und welche Herausforderungen es zu bewältigen gilt.

Es gab einerseits viel Zeit für interessante persönliche Gespräche, andererseits aber auch viele Vorträge, sowohl von Patientinnen, als auch von Expertinnen. Die Hauptthemen waren maternale PKU, psychische Belastungen durch die seltene Erkrankung, aber auch der vielversprechende Ausblick auf neue Therapieformen.

Wie eigentlich immer war die ESPKU Konferenz die Reise mehr als wert. **2024** wird die Konferenz in Porto, **Portugal** stattfinden, das genau Datum steht noch nicht fest (nähere Informationen unter <https://www.espku.org/>)

Des weiteren hatten wir ja dieses Jahr zwei ganz besondere Gäste dabei. Deshalb möchten wir **unseren Gewinner Valentin** auch noch zu Wort kommen lassen:

Die ESPKU Konferenz fand dieses Jahr in der mittelenglischen Stadt Birmingham statt. Während des Kongresses gab es immer wieder Pausen, die meine Schwester und ich nutzten, um die Stadt Birmingham kennen zu lernen. Birmingham ist eine wirklich schöne Stadt in England in der es so gut wie keine anderen Touristen vor Ort gibt. Bei unserem Stadtspaziergang waren wir von der Freundlichkeit der Bevölkerung Birminghams überrascht, da wir selten so gastfreundliche Menschen getroffen haben. Der Kongress war sehr informativ, ich konnte zu meiner Überraschung noch sehr viel über die PKU lernen, obwohl ich schon zuvor viel recherchiert habe. Zum Beispiel lernte ich über die erste erfolgreiche Behandlung der PKU Patientin Sheila Jones in den 50er Jahren. Es gab auch eine Vorstellung der verschiedenen Unternehmen, die eiweißarme Produkte auf den Markt bringen. Wir nutzten diese Gelegenheit, um uns über die neusten medizinischen Produkte schlau zu machen und mit den Firmenvertretern zu sprechen. Da PKU Patienten aus ganz Europa angereist waren, hatte man auch die Möglichkeit Erfahrungen auszutauschen. Rückblickend kann ich sagen, sehr froh zu sein, dass wir bei diesem Kongress teilnehmen und diese Reise machen konnten.