

Case Report

2	Impressum	7	Fall 1
3	Editorial	9	Fall 2
4	Ravicti® – Fortschritt bei Harnstoffzyklusdefekten	11	Fall 3

Harnstoffzyklusdefekte – eine medizinische Herausforderung

Harnstoffzyklusdefekte sind sehr seltene Erkrankungen der Ammoniakentgiftung. Ihre Diagnostik wie auch die Therapie sind oftmals eine medizinische Herausforderung. Diagnostische Probleme können sich ergeben, da die Störung sich nicht immer bereits im Kindes- oder Kleinkindalter manifestiert und da oft initial eine eher unspezifische Symptomatik besteht. Auch die Therapie ist schwierig, da sie einerseits strikte diätetische Maßnahmen erfordert und zum anderen meist auch eine medikamentöse Therapie. Dies ist nötig, um den Abbau des Ammoniaks zu forcieren und neurotoxische Reaktionen bis hin zur potenziell lebensbedrohlichen hyperammonämischen Krise zu verhindern. Die herkömmlichen zur Therapie eingesetzten Präparate weisen zudem einen unangenehmen Geschmack auf, was nicht selten die Compliance der Patienten beeinträchtigt und sich damit negativ auf die Stoffwechselkontrolle auswirken kann.

Vor diesem Hintergrund ist die Verfügbarkeit von Ravicti® als therapeutischer Fortschritt zu werten. Das Präparat enthält den Wirkstoff Glycerolphenylbutyrat und ist seit März 2018 für die Behandlung von Harnstoffzyklusstörungen verfügbar. Es zeichnet sich gegenüber den Therapiealternativen v. a. dadurch aus, dass es als Lösung verabreicht wird und damit leichter einzunehmen ist als ein Granulat und zudem nicht unangenehm schmeckt.

Es gibt außerdem Hinweise darauf, dass mit Glycerolphenylbutyrat eine insges. gegenüber den bisherigen Therapeutika stabilere Stoffwechseleinstellung erwirkt wird. Inwieweit dieser Aspekt sich bei der Langzeitanwendung im klinischen Alltag bestätigt und klinisch relevant ist, werden die Erfahrungen aus der breiteren Anwendung zeigen. Entsprechende Fallbeispiele sind auf den Folgeseiten dargestellt. Sie dokumentieren eine gute Wirksamkeit und Sicherheit der Medikation.

Es ist zu hoffen, dass eine anhaltend gute Stoffwechseleinstellung mit der noch relativ neuen Therapieoption deutlich besser als bisher zu erreichen ist, dass die Behandlung zugleich für die Patienten spürbar einfacher und angenehmer wird und sich dies in einer höheren Lebensqualität und auch in einer besseren Compliance niederschlägt.