



## Ernährungsmaßnahmen

Viele Pompe-Patienten haben Probleme beim Essen. Muskelschwäche kann das Beißen, Kauen, Saugen oder Schlucken erschweren. So bekommen Patienten jeden Alters möglicherweise nicht die notwendige Nahrungsmenge, die ihr Körper braucht. Aufgrund von Problemen mit der Atmung sind manche Patienten auch einfach zu müde zum Essen. Infolgedessen haben Pompe-Patienten Schwierigkeiten damit, zuzunehmen, ihr Gewicht zu halten und eine adäquate Ernährung zu bekommen.



Durch die schwache Schluckmuskulatur besteht ein Risiko, dass feste Nahrung oder Flüssigkeit ungewollt in die Luftröhre gelangt. Die Muskelschwäche kann auch die Nahrungspassage durch den Körper verlangsamen. Verdauungs- oder Darmprobleme können die Folge sein. Eine Umstellung der Ernährung, der Essgewohnheiten oder eine Ernährung über eine Nahrungssonde kann zur Lösung dieser Probleme beitragen. In dieser Broschüre wird der Nutzen einer Ernährungstherapie bei Morbus Pompe erklärt.

### **F: Warum haben viele Pompe-Patienten Schwierigkeiten beim Essen?**

**A:** Pompe-Patienten haben oftmals Schwierigkeiten mit dem Essen und Schlucken, und Kleinkinder gedeihen nicht recht. Wenn sich Glykogen in den Zellen anreichert, werden die Muskeln, die wir für die Nahrungsaufnahme und die Verdauung benötigen, immer schwächer. Das wirkt sich für die Betroffenen jeweils unterschiedlich aus.

Bei Kindern mit der infantilen Verlaufsform können die Probleme beim Füttern und Schlucken durch verschiedene Faktoren beeinflusst werden, wie z. B. eine Schwäche der Gesichts- oder Mundmuskulatur (faziale Hypotonie), eine vergrößerte Zunge (Makroglossie) sowie Schwierigkeiten beim Saugen aufgrund von Problemen mit der Zungen- und Lippenmuskulatur. Bei nicht oral ernährten Patienten sollte die Mundmuskulatur z. B. durch Saugübungen trainiert werden, um eine normale Mundmotorik zu erhalten bzw. ihre Entwicklung zu fördern. Aus Sicherheitsgründen sollte die Beschaffenheit der Nahrung regelmäßig an den Verlauf der Erkrankung angepasst werden. Bei manchen Patienten mit der infantilen Verlaufsform, die eine Enzymersatztherapie erhalten, konnte eine Verbesserung der Schluckstörungen erreicht werden, so dass sie wieder gefüttert werden können. Wachstumsparameter wie Körpergröße, Körpergewicht und Kopfumfang sollten engmaschig überwacht werden.

## Ernährungsmaßnahmen

Bei erwachsenen Pompe-Patienten sind die Ermüdung der Kiefermuskulatur sowie Probleme beim Schlucken oder Kauen oftmals erste Anzeichen, die eine unzureichende Nahrungsaufnahme (im Hinblick auf Kalorien, Vitamine und Mineralstoffe) und den Abbau von Muskelprotein zur Folge haben.

In schwereren Fällen, wie z. B. bei Kleinkindern, die zu schwach sind, um selbstständig zu essen, älteren Patienten mit deutlichem Untergewicht oder Patienten, deren Atemprobleme die Ernährung beeinträchtigen, kann eine Nahrungssonde erforderlich sein. Weitere Informationen zur Ernährung über eine Sonde finden Sie unten.

### **F: Was kann ich tun, um meine Ernährung zu verbessern?**

**A:** Zu große, dicke oder feste Nahrungsmittel können schwer zu kauen oder zu schlucken sein, so dass die Gefahr besteht, dass sie durch Einatmen in die Lunge gelangen (Aspiration). Sie können sie pürieren, zerkleinern oder mit Sauce vermischen, damit sie leichter zu essen sind. Nehmen Sie nur kleine Bissen zu sich und kauen Sie gründlich. Essen Sie lieber mehrere kleine statt drei großer Mahlzeiten. Achten Sie darauf, ausreichend und nicht zu schnell zu trinken. Vielleicht hilft es auch, mit einem Strohhalm zu trinken und nach den Mahlzeiten 1 bis 2 Stunden in einer aufrechten Position zu bleiben. Für manche Patienten ist es auch schwierig, flüssige Nahrungsmittel (wie zum Beispiel Suppe, Brühe, Wasser oder Milch) zu sich zu nehmen. Flüssige Nahrungsmittel rinnen zu schnell durch die Speiseröhre und können zum Verschlucken führen. Versuchen Sie, flüssige Nahrungsmittel und Getränke mit Reismehl, Stärke oder speziellen Zusätzen anzudicken. Ein Ernährungsberater kann Ihnen bei der Zusammenstellung eines ausgewogenen Ernährungsplanes für Sie oder Ihr Kind helfen, damit dem Körper jeden Tag genügend Kalorien und Nährstoffe zugeführt werden. Sie können auch Mahlzeiten durch nährstoffhaltige Getränke ersetzen, die Sie mit den notwendigen Vitaminen und Mineralstoffen versorgen. Mit speziellen Übungen kann die zum Essen benötigte Muskulatur gestärkt werden.

Möglicherweise überweist Ihr Arzt Sie oder Ihr Kind zu einem Sprachtherapeuten (auch Logopäde genannt). Ein Sprachtherapeut beurteilt, diagnostiziert und behandelt Stimm-, Sprach- und Schluckstörungen und kann diesen durch spezielle Behandlungsmöglichkeiten auch vorbeugen. Ein Sprachtherapeut kann verschiedene Arten des Essens und Kauens vermitteln, die das Aspirationsrisiko verringern.

### **F: Was ist eine Videofluoroskopie des Schluckvorgangs und sollten Pompe-Patienten eine solche durchführen lassen?**

**A:** Eine Videofluoroskopie des Schluckvorgangs sollte bei allen Patienten mit der Diagnose Morbus Pompe vor Behandlungsbeginn durchgeführt werden, da sie ein erhöhtes Risiko haben, Nahrungsmittel oder Flüssigkeiten über die Luftröhre einzusatmen (Aspiration). Eine Videofluoroskopie des Schluckvorgangs (auch als „Modified Barium Swallow“(MBS)-Studie bezeichnet) bietet eine objektive Bewertung der Schluckfunktion.

## Ernährungsmaßnahmen

Zweck der Videofluoroskopie ist es, das Aspirationsrisiko bei oraler Ernährung zu beurteilen. Während der Untersuchung befindet sich der Patient in einer seinem Alter und seinem Entwicklungsstand entsprechenden Position bei der Nahrungsaufnahme. Er erhält eine Reihe von Nahrungsmitteln unterschiedlicher Konsistenz (dünnflüssig, dickflüssig, Püree, weiche feste Nahrung, harte feste Nahrung), die Barium enthalten. Bei der Untersuchung werden die einzelnen Phasen des Schluckvorgangs bewertet:

- **Die orale Phase:** Der Schluckvorgang beginnt mit der oralen Phase, in der die Nahrung im Mund mit Hilfe der Kaumuskulatur befeuchtet und gekaut wird (Mastikation).
- **Die pharyngeale Phase:** Wenn der Nahrungsbolus (ein kleiner, runder, weicher Klumpen gekauter Nahrung) den Rachen (Pharynx) erreicht, aktivieren spezielle Sinnesrezeptoren den Schluckreflex. Ein kritischer Teil der pharyngealen Phase ist das reflexhafte Schließen des Kehlkopfes (Larynx) durch den Kehldeckel (Epiglottis) und die Stimmbänder bei gleichzeitiger Unterbrechung der Atmung. Dieser Vorgang verhindert, dass Nahrung „in die falsche Röhre“, d. h. in die Luftröhre (Trachea) und die Lunge gelangt. Dadurch, dass der Kehldeckel den Kehlkopf schließt, wird die Lunge vor Schädigungen geschützt, denn Nahrungsmittel und andere Partikel können zu schweren Infektionen und einer Reizung des Lungengewebes führen. Durch Probleme mit der pharyngealen Phase des Schluckvorgangs ausgelöste Lungeninfektionen werden als Aspirationspneumonie bezeichnet.
- **Die ösophageale Phase:** Hat die Nahrung den Rachen passiert, gelangt sie in die Speiseröhre (Ösophagus). Mit rhythmischen Kontraktionen transportiert dieser Muskelschlauch die Nahrung in den Magen. Zwei wichtige Schließmuskeln – oberer und unterer Ösophagus-Sphinkter – sorgen unter normalen Umständen als physikalische Barriere dafür, dass Nahrungsmittel oder Speichel nicht zurück in den Mund fließt. Dabei fungieren die Ösophagus-Sphinktere als physische Barriere für zurückfließende Nahrung. Beide Ösophagus-Sphinktere – erst der obere, dann der untere – öffnen sich reflexhaft, wenn beim Schlucken die Nahrung in Richtung Magen fließt.

Wenn das Aspirationsrisiko hoch ist, muss der Patient möglicherweise über eine Nahrungssonde ernährt werden.

### **F: Was sind Nahrungssonden und warum benötigen manche Pompe-Patienten Nahrungssonden?**

**A:** Patienten, die nicht in der Lage sind, Nahrung über den Mund aufzunehmen, können mit Hilfe von Nahrungssonden komplett ernährt werden. Das kann zum Beispiel bei Patienten mit schweren Kau-, Schluck- oder Atemproblemen der Fall sein oder auch bei Babys mit der infantilen Verlaufsform, die zu schwach sind, an Brust oder Fläschchen zu saugen, oder Gedeihstörungen haben. Nahrungssonden helfen auch, die Aspiration von Nahrung in die Lunge zu vermeiden, bei der die Nahrung im „falschen Hals“ landet und

## Ernährungsmaßnahmen

in die Luftröhre gelangt. Die Ernährung über eine Nahrungssonde wird auch enterale Ernährung genannt. Bei manchen Patienten empfiehlt sich eine Kombination aus oraler und enteraler Ernährung, damit genügend Kalorien aufgenommen werden und die Mundsensorik sich normal entwickelt.

### Es gibt zwei Arten von Nahrungssonden:

- **Nasensonde:** Bei der Nasensonde gelangt die flüssige Nahrung durch Nase, Rachen und Speiseröhre in den Magen.
- **Magensonde:** Bei der Magensonde gelangt die Nahrung über eine direkt durch die Bauchwand geführte Sonde in den Magen. Die Magensonde wird in einem operativen Eingriff gelegt und ist eine sinnvolle Option für die Menschen, die über einen längeren Zeitraum über Sonde ernährt werden müssen.

### F: Was kann ich bei Verdauungsproblemen tun?

**A:** Am besten sprechen Sie mit Ihrem Arzt. Beschreiben Sie ihm Ihre Probleme und fragen Sie ihn, was sie dagegen tun können. Eine Schwäche der Muskeln, die das Essen zum Magen befördern, kann Sodbrennen oder auch Reflux (auch kurz GERD genannt, vom Englischen: „gastroesophageal reflux disease“) verursachen. Das geschieht, wenn die Nahrung zusammen mit Magensäure durch die Speiseröhre (ein Muskelschlauch, durch den die Nahrung vom Rachen zum Magen gelangt) wieder zurückfließt. Es kann helfen, kleinere Mahlzeiten zu essen und während und nach dem Essen eine aufrechte Position einzunehmen. Eine Schwäche der Brust- oder Bauchmuskeln kann ebenfalls dazu führen, dass die Darmbewegung nicht ausreicht, um die verdaute Nahrung weiterzubefördern. Das kann zu Verstopfung führen. Diese kann wiederum eine Ursache für Durchfall sein. Eine ballaststoffreiche Ernährung und ausreichendes Trinken kann hier Abhilfe schaffen. Bevor Sie Medikamente für die Verdauung, gegen Durchfall oder Darmprobleme nehmen, sprechen Sie bitte mit Ihrem Arzt.

### F: Ich habe gehört, dass eine proteinreiche Ernährung Pompe-Patienten helfen kann. Was ist darüber bekannt?

**A:** Eine proteinreiche Ernährung scheint einigen Kindern und Erwachsenen mit der späten Verlaufsform von Morbus Pompe zu helfen. Die Diät basiert auf der Theorie, dass eine Ernährung mit mehr Proteinen und Fett (wie Fleisch, Eier, Käse und Butter) und weniger Kohlenhydraten (wie Brot und Nudeln) das Voranschreiten der Muskelschwäche verlangsamt, die durch das Anreichern von Glykogen in den Zellen entsteht. Der Grund dafür ist, dass weniger Kohlenhydrate (die bei Morbus Pompe nicht abgebaut werden können) zugeführt und stattdessen mehr Protein und Fett aufgenommen werden, die problemlos in Energie umgewandelt werden können. Bei einigen Patienten hat sich die Muskelkraft und Gehfähigkeit durch eine stark proteinhaltige Ernährung verbessert. Aber bei vielen war kein Unterschied feststellbar.

## Ernährungsmaßnahmen

Bei Patienten mit der späten Verlaufsform von Morbus Pompe geht es darum,

- 1) die Anreicherung von Glykogen so gering wie möglich zu halten und
- 2) die Nutzung der Aminosäuren zu erhöhen.

Es hat sich gezeigt, dass sich eine Ernährung mit hohem Protein- und niedrigem Kohlenhydratanteil kombiniert mit aerobem Bewegungstraining bei einigen Patienten günstig auswirkt.<sup>Ref. 1</sup> Hinter dieser Therapieform steht der Gedanke, die Glykogenablagerung zu verringern, die Fettsäurenutzung in den Muskeln zu erhöhen und gleichzeitig die erhöhte Aminosäureoxidation auszugleichen, die mit Morbus Pompe einhergeht. Eine proteinreiche Ernährung ist möglicherweise eine gute Ergänzung zur Enzymersatztherapie.<sup>Ref. 1 und 2</sup>

Insgesamt ist eine im Hinblick auf Makronährstoffe (Protein, Fett und Kohlenhydrate) und Mikronährstoffe (Vitamine) ausgewogene Ernährung wichtig für alle Pompe-Patienten.

### **F: Wie können Alanin und andere Nahrungszusatzstoffe Pompe-Patienten helfen?**

**A:** Alanin ist eine Aminosäure, einer der Grundsteine der Proteine. Es gibt Studien, die die These vertreten, dass Alanin, wenn es in geringer Dosierung über den Tag verteilt zugeführt wird, die Energie von Kindern und Erwachsenen mit Morbus Pompe erhöht. Auch wenn der wissenschaftliche Nachweis nicht eindeutig erbracht ist, so sind doch die befürwortenden Ärzte der Ansicht, dass Alanin dem Muskelabbau, der durch das in den Zellen angereicherte Glykogen entsteht, entgegenwirkt. Alanin ist in Pulverform erhältlich und kann der Nahrung beigemischt werden.

### **F: Gibt es besondere Empfehlung zur Ernährung, die mit dem klinischen Team abgesprochen werden sollten?**

**A:** Ja, die folgenden Empfehlungen zur Ernährung von Pompe-Patienten können gegeben werden:

- Lassen Sie – vor Behandlungsbeginn und wenn es erforderlich scheint – eine Videofluoroskopie durchführen, bei der festgestellt wird, ob ein gastroösophagealer Reflux vorliegt, so dass entsprechende Maßnahmen getroffen werden können (orale Ernährung bzw. Sondennahrung).
- Sorgen Sie bei Säuglingen und Kleinkindern, die über eine Sonde ernährt werden, dafür, dass die Mundmuskulatur stimuliert wird.
- Beobachten Sie sorgfältig die Wachstumsparameter.
- Sorgen Sie für eine angemessene Ernährung mit hohem Proteingehalt, d. h. 20–25% Protein, und ausreichend Vitaminen und Mineralstoffen.

### **F: Was sind Vitamine und warum braucht unser Körper sie?**

## Ernährungsmaßnahmen

**A:** Der Körper braucht Vitamine für verschiedene biologische Prozesse wie Wachstum, Verdauung und Funktion der Nerven. Es gibt 13 Vitamine, die der Körper unbedingt braucht: die Vitamine A, C, D, E, K und B (Thiamin, Riboflavin, Niacin, Pantothensäure, Biotin, Vitamin B6, B12 und Folsäure).

### Es gibt zwei Arten von Vitaminen:

- **Wasserlösliche Vitamine:** Diese Vitamine werden vom Körper einfach absorbiert.
  - a. Die Vitamine des B-Komplexes und Vitamin C sind wasserlöslich.
  - b. Wasserlösliche Vitamine lösen sich in Wasser auf und werden nicht gespeichert; sie werden über die Nieren ausgeschieden.
  - c. Da diese Vitamine nicht gespeichert werden, muss man sie stetig mit der Ernährung zuführen.
  
- **Fettlösliche Vitamine:** Diese Vitamine werden mit Hilfe von Gallensäure (die zur Fettaufnahme wichtig ist) im Körper absorbiert. Der Körper speichert diese Vitamine für den Bedarfsfall.
  - a. Die Vitamine A, D, E und K sind fettlösliche Vitamine.
  - b. Fettlösliche Vitamine lösen sich in Fett und werden in der Leber und dem Fettgewebe gespeichert. Sie werden sehr viel langsamer ausgeschieden als wasserlösliche Vitamine.
  - c. Da diese Vitamine gespeichert werden, müssen sie nicht täglich mit der Nahrung zugeführt werden.
  - d. Da fettlösliche Vitamine für lange Zeit gespeichert werden, besteht ein größeres Vergiftungsrisiko bei Überdosierung als bei wasserlöslichen Vitaminen.

Normalerweise erhält Ihr Körper alle Vitamine aus dem täglichen Essen. Außerdem ist der Körper in der Lage, die Vitamine D und K selbst zu produzieren. **Vegetarier** brauchen möglicherweise eine zusätzliche Vitamin-B12-Zufuhr.

Bezeichnung des Vitamins	Hauptfunktionen	Enthalten in den folgenden Nahrungsmitteln
Vitamin A	Vitamin A ist nicht nur für die Augen gut. Es stimuliert die Produktion und Aktivität der weißen Blutkörperchen, trägt zur Knochengeweberemodellierung bei, trägt zur Gesunderhaltung	<b>Vitamin A:</b> Leber, Milch und Molkereiprodukte mit Vitamin-A-Zusatz, Butter, Vollmilch, Käse, Eigelb. <b>Provitamin A:</b> Möhren, grünes Blattgemüse, Süßkartoffeln,

## Ernährungsmaßnahmen

	<p>der Endothelzellen (Zellen der innersten Wandschicht von Blutgefäßen) bei und reguliert Zellwachstum und -teilung. Beta-Karotin ist ein Antioxidans und kann vor Krebs schützen.</p>	<p>Kürbis, Aprikosen, Cantaloupe-Melonen. Empfohlen wird ein Multivitaminpräparat, in dem Vitamin A in Form von Beta-Karotin enthalten ist.</p>
Vitamin D	<p>Vitamin D sorgt mit dafür, dass der Körper die für den Knochenbau wichtigen Stoffe Kalzium und Phosphor absorbiert und speichert. Laborstudien haben gezeigt, dass Vitamin D das Wachstum und die Teilung von Krebszellen hemmt und eine wichtige Rolle bei der Bekämpfung von Infektionen spielt.</p>	<p>Nur sehr wenige Nahrungsmittel enthalten Vitamin D. Gute Vitamin-D-Quellen sind Milchprodukte und Frühstückscerealien (beide mit Vitamin D angereichert) sowie fettreicher Fisch wie Lachs und Thunfisch.</p>
Vitamin E	<p>Vitamin E ist ein Antioxidans, das das Gewebe des Körpers vor Schäden durch instabile Substanzen, die man „freie Radikale“ nennt, schützt. Freie Radikale können Zellen, Gewebe und Organe schädigen. Man nimmt an, dass sie bei bestimmten Alterserscheinungen eine Rolle spielen. Vitamin E ist auch wichtig für die Bildung der roten Blutkörperchen und unterstützt den Körper bei der Nutzung von Vitamin K.</p>	<p>Gute Quellen für Vitamin E sind Sonnenblumen- und Distelöl, ölhaltige Salatdressings, Mandeln, Sonnenblumenkerne, Erdnussbutter und grünes Blattgemüse. Vitamin E kommt in folgenden Nahrungsmitteln vor: Weizenkeime, Mais, Nüsse, Samenkörner, Oliven, Spinat und anderes grünes Blattgemüse, Spargel, Pflanzenöle (Mais-, Sonnenblumen-, Soja- und Baumwollsaamenöl). Aus diesen Nahrungsmitteln hergestellte Produkte, wie Margarine, enthalten ebenfalls Vitamin E.</p>
Vitamin K	<p>Vitamin K trägt zur Bildung von vier der 13 Proteine bei, die zur Blutgerinnung notwendig sind. Vitamin K wird auch für den Knochenaufbau benötigt.</p>	<p>Vitamin K ist in vielen Nahrungsmitteln enthalten, insbesondere in grünem Blattgemüse (Grünkohl, Blattkohl, Brokkoli, Rosenkohl, Petersilie) und wird häufig in Speiseölen verwendet. Einige,</p>

## Ernährungsmaßnahmen

		aber nicht alle, Multivitaminpräparate enthalten eine geringe Menge Vitamin K.
Vitamin C (Ascorbinsäure)	Vitamin C spielt eine Rolle bei der Bekämpfung von Infektionen. Vitamin C ist auch ein wirkungsvolles Antioxidans, das schädliche freie Radikale neutralisieren kann. Außerdem trägt er zur Bildung von Collagen bei, einem Gewebe, das für gesunde Knochen, Zähne, Zahnfleisch und Blutgefäße notwendig ist.	Zitrusfrüchte oder Zitrusfruchtsäfte, Beeren, grüner und roter Paprika, Tomaten, Brokkoli und Spinat sind hervorragende Vitamin-C-Quellen. Viele Frühstückscerealien sind mit Vitamin C angereichert.
Thiamin (B1)	Unterstützt den Körper bei der Energiegewinnung aus der Nahrung; fördert einen normalen Appetit; wichtig für die Funktion des Nervensystems.	Thiamin findet man in Rindfleisch, Bierhefe, Hülsenfrüchten (Bohnen, Linsen), Milch, Nüssen, Haferflocken, Orangen, Schweinefleisch, Reis, Samenkörnern, Weizen, Vollkorncerealien und Hefe. In Industrieländern werden mit geschältem Reis oder Weißmehl hergestellte Lebensmittel oftmals mit Thiamin angereichert.
Riboflavin (B2)	Riboflavin wirkt im Verbund mit den anderen Vitaminen des B-Komplexes. Es ist wichtig für das körperliche Wachstum und die Produktion der roten Blutkörperchen. Außerdem spielt es eine Rolle bei der Energiegewinnung aus Kohlenhydraten.	Mageres Fleisch, Eier, Hülsenfrüchte, Nüsse, grünes Blattgemüse, Milchprodukte und Milch enthalten Riboflavin. Brot und Cerealien sind oftmals mit Riboflavin angereichert.
Niacin (B3)	Ernährungsgewinnung aus Nahrungsmitteln; unterstützt die Verdauung, fördert einen normalen Appetit; für gesunde Haut und Nerven. Niacin unterstützt die Funktion des Verdauungssystems, der	Leber, Fisch, Geflügel, Fleisch, Erdnüsse, Vollkorn- und angereicherte Getreideprodukte. Niacin (auch Vitamin B3 genannt) ist in Milchprodukten, Geflügel, Fisch, magerem Fleisch, Nüssen und Eiern

## Ernährungsmaßnahmen

	Haut und der Nerven. Es ist auch wichtig für die Umwandlung von Nahrung in Energie.	enthalten. Hülsenfrüchte und entsprechend angereicherte Brotsorten und Cerealien enthalten ebenfalls Niacin.
Vitamin B6 (Pyridoxin)	Vitamin B6 unterstützt den Eiweißstoffwechsel, die Eiweißaufnahme, die Bildung der roten Blutkörperchen und den Fettstoffwechsel des Körpers.	Gute Lieferanten von Vitamin B6 sind entsprechend angereicherte Cerealien, Bohnen, Geflügel, Fisch sowie einige Obst- und Gemüsesorten.
Folat (Folsäure)	Unterstützt den Eiweißstoffwechsel, die Bildung der roten Blutkörperchen, beugt Geburtsfehlern an Wirbelsäule und Gehirn vor; senkt das Homocystein-Niveau und damit das Risiko für eine koronare Herzerkrankung. Ein Folsäuremangel wird mit Geburtsfehlern wie Spina bifida (offener Rücken) und Anecephalie in Zusammenhang gebracht.	Viele Nahrungsmittel sind exzellente Folsäurelieferanten – Obst und Gemüse, Vollkornprodukte, Bohnen, Frühstückscerealien sowie entsprechend angereicherte Getreide und Getreideprodukte.
Vitamin B12	Unterstützt den Aufbau von genetischem Material, trägt zur Entwicklung von normalen roten Blutkörperchen bei, wichtig für das Nervensystem.	Kommt nur in tierischen Nahrungsmitteln vor: Fleisch, Leber, Niere, Fisch, Eier, Milch und Milchprodukte, Austern, Schellfisch.
Pantothersäure	Pantothersäure wird zur Bildung des Coenzym A (CoA) gebraucht und ist wichtig für den Stoffwechsel und die Synthese von Kohlenhydraten, Proteinen und Fetten.	Kleine Mengen Pantothersäure finden sich in praktisch jedem Nahrungsmittel. Hohe Mengen sind in Vollkorncerealien, Hülsenfrüchten, Eiern, Fleisch und Gelée Royale enthalten.
Biotin	Biotin ist notwendig für das Zellwachstum, die Produktion von Fettsäuren und den Stoffwechsel von Fetten und Aminosäuren.	Enthalten in Leber, Niere, Eigelb, Milch und den meisten frischen Gemüsesorten. Biotin wird auch von den Darmbakterien selbst hergestellt.

## Ernährungsmaßnahmen

### Hier erhalten Sie weitere Informationen: siehe Abschnitt „Weitere Informationen“

Ref. 1 Pompe disease diagnosis and management guideline

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3298105/?report=classic>

ACMG Work Group on Management of Pompe Disease: Priya S. Kishnani, MD<sup>1</sup>, Robert D. Steiner, MD (Chair)<sup>2</sup>, Deeksha Bali, PhD<sup>1</sup>, Kenneth Berger, MD<sup>3</sup>, Barry J. Byrne, MD, PhD<sup>4</sup>, Laura Case, PT, DPT<sup>1</sup>, John F. Crowley, JD, MBA<sup>5</sup>, Steven Downs, MD<sup>6</sup>, R. Rodney Howell, MD<sup>7</sup>, Richard M. Kravitz, MD<sup>1</sup>, Joanne Mackey, CPNA<sup>1</sup>, Deborah Marsden, MBBS<sup>8</sup>, Anna Maria Martins, MD<sup>9</sup>, David S. Millington, PhD<sup>1</sup>, Marc Nicolino, MD, PhD<sup>10</sup>, Gwen O'Grady, MA<sup>1</sup>, Marc C. Patterson, MD, FRACP<sup>11</sup>, David M. Rapoport, MD<sup>12</sup>, Alfred Slonim, MD<sup>13</sup>, Carolyn T. Spencer, MD<sup>4</sup>, Cynthia J. Tiff, MD, PhD<sup>14</sup>, and Michael S. Watson, PhD<sup>15</sup>

Ref. 2 Exercise training alone or in combination with high-protein diet in patients with late onset Pompe disease: results of a cross over study

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32505193/>

[Annalisa Sechi<sup>1</sup>](#), [Lucrezia Zuccarelli<sup>2</sup>](#), [Bruno Grassi<sup>2</sup>](#), [Rita Frangiamore<sup>3</sup>](#), [Ramona De Amicis<sup>4</sup>](#), [Mauro Marzorati<sup>5</sup>](#), [Simone Porcelli<sup>5</sup>](#), [Annarita Tullio<sup>6</sup>](#), [Anna Bacco<sup>7</sup>](#), [Simona Bertoli<sup>4</sup>](#), [Andrea Dardis<sup>8</sup>](#), [Lea Biasutti<sup>2</sup>](#), [Maria Barbara Pasanisi<sup>3</sup>](#), [Grazia Devigili<sup>9</sup>](#), [Bruno Bembi<sup>8</sup>](#)

*Diese Broschüre hat zum Ziel, allgemeine Informationen zum Thema zur Verfügung zu stellen. Die Veröffentlichung ist ein Service der International Pompe Association, und es wird ausdrücklich darauf hingewiesen, dass die International Pompe Association keinesfalls medizinische oder andere professionelle Dienstleistungen erbringt. Die Medizin ist eine Wissenschaft, die ständigen Veränderungen unterworfen ist. Bedingt durch Fehler und Änderungen in der Behandlung kann keine Gewähr für die vollständige Exaktheit einer solch komplexen Materie übernommen werden. Es ist unabdingbar, diese Informationen von anderen Quellen, insbesondere dem behandelnden Arzt, bestätigen zu lassen.*