

Veröffentlicht: September 2026

Ernährungsinformationen zur Behandlung der Adulten Refsum-Krankheit

Was ist die Adulte Refsum-Krankheit?

Die Adulte Refsum-Krankheit ist eine seltene Erkrankung, von der ungefähr einer von einer Million Menschen betroffen ist. Menschen werden mit dieser Erkrankung geboren, weil sie von beiden Elternteilen eine krankheitsverursachende Veränderung in einem Gen geerbt haben. Das betroffene Gen beeinträchtigt die Fähigkeit des Körpers, eine in der Nahrung vorkommende Fettart – die Phytansäure – abzubauen. Phytansäure reichert sich im Körper an, wenn Lebensmittel mit hohem Phytansäuregehalt verzehrt werden oder wenn Situationen dazu führen, dass der Körper Fettreserven abbaut und dadurch Phytansäure freisetzt. Dazu gehören Fasten, Krankheit, kohlenhydratarme Ernährung, körperliche Aktivität ohne ausreichende Energiezufuhr, Gewichtsverlust und eine hohe Koffeinaufnahme.

Der Phytansäurespiegel im Körper steigt im Laufe der Zeit an und kann schließlich zu einer Verschlechterung des Sehvermögens, des Hörvermögens und des Geruchssinns führen. Es kann zu einem Verlust der Sensibilität in Füßen und Beinen sowie zu Schwierigkeiten bei der Koordination des Gehens und des Gleichgewichts kommen. Die Haut kann jucken und schuppig werden; daneben können weitere Symptome auftreten.

Wie wird die Adulte Refsum-Krankheit behandelt?

Ziel der Behandlung ist es, den Phytansäuregehalt im Blut durch die Ernährung und – falls erforderlich – durch eine Behandlung mittels

Plasmapherese zu senken. Wenn der Phytansäuregehalt im Blut sinkt, kann sich die Sensibilität in Füßen und Beinen wieder verbessern, Gehen und Gleichgewicht können sich verbessern und die Haut kann wieder einen gesunden Zustand erreichen. Schäden an Augen, Gehör und Geruchssinn können derzeit nicht rückgängig gemacht werden; ein weiterer Verlust schreitet jedoch im Allgemeinen nur langsam voran.

Wie funktioniert die Ernährungstherapie bei der Adulten Refsum-Krankheit?

Es wurde gezeigt, dass die Refsum-Diät den Phytansäuregehalt im Blut wirksam senken kann. Die Ernährungstherapie beruht auf zwei Prinzipien:

1. Lebensmittel mit hohem Phytansäuregehalt werden eingeschränkt.
2. Die Freisetzung von Phytansäure aus den körpereigenen Fettreserven wird reduziert. Dazu gehören regelmäßige kohlenhydrathaltige Mahlzeiten, eine ausreichende Energiezufuhr (Kalorien), eine angemessene Energiezufuhr rund um körperliche Aktivität, das Management von Erkrankungen mithilfe eines Notfallregimes, die Vermeidung unbeabsichtigten Gewichtsverlusts und die Begrenzung der Koffeinaufnahme.

Wie schnell sinkt mein Phytansäurespiegel?

Der Phytansäuregehalt im Blut nimmt im Laufe der Zeit allmählich ab. Dieser Rückgang verläuft normalerweise nicht geradlinig, und die Geschwindigkeit unterscheidet sich von Person zu Person.

Woher kommt Phytansäure?

Phytansäure kommt in größeren Mengen vor, wenn Phytol – ein Bestandteil des Chlorophyllmoleküls – durch Bakterien fermentiert wird. Dies geschieht im Magen von Wiederkäuern wie Rindern und Schafen.

Daneben gibt es zwei Substanzen, die der Körper in Phytansäure umwandeln kann: Phytylfettsäureester und freies Phytol. Beide kommen in pflanzlichen Lebensmitteln wie Gemüse, Obst, Nüssen, Samen und Hülsenfrüchten vor.

Wie unterscheidet sich diese Ernährungsempfehlung von der Version 2024?

Die Global DARE Foundation finanziert die Analyse von Lebensmitteln, auf deren Grundlage die Empfehlungen aktualisiert werden. Die Empfehlung 2026 enthält eine Reihe von Lebensmitteln, die kürzlich analysiert wurden. Die Struktur des Ernährungsleitfadens mit dem Ampelsystem zur Einteilung von Lebensmitteln bleibt unverändert.

Der Leitfaden enthält weiterhin Empfehlungen für Stufe 1 und Stufe 2. Wir wissen, dass Phytansäure in Lebensmitteln den Phytansäurespiegel im Blut direkt beeinflusst. Es sind jedoch weitere Untersuchungen erforderlich, um zu verstehen, wie Phytylfettsäureester und freies Phytol im Darm aufgenommen werden und wie sie den Phytansäurespiegel im Körper beeinflussen. Bis diese Forschungsergebnisse vorliegen, basiert die Empfehlung der Stufe 1 ausschließlich auf dem Phytansäuregehalt der Lebensmittel. Zusätzlich umfasst Stufe 1 Empfehlungen zu regelmäßigen Mahlzeiten, Kohlenhydraten, körperlicher Aktivität und dem Umgang mit Erkrankungen.

Die Empfehlung der Stufe 2 berücksichtigt Lebensmittel mit einem hohen Gehalt an Phytylfettsäureestern, die möglicherweise den Phytansäurespiegel im Blut beeinflussen können. Die derzeitigen Lebensmittelanalysen liefern keine eindeutigen Angaben zum Gehalt an freiem Phytol. Deshalb wird freies Phytol bis zum Vorliegen weiterer Forschungsergebnisse in der Ernährungsempfehlung der Stufe 2 nicht berücksichtigt.

Welche Stufe der Ernährungsempfehlung sollte ich befolgen?

Wir empfehlen, zunächst alle Empfehlungen der Stufe 1 zur Kontrolle des Phytansäurespiegels umzusetzen. Wenn der Phytansäurespiegel trotz vollständiger Umsetzung der Empfehlungen aus Stufe 1 weiterhin erhöht ist, empfehlen wir, zusätzlich zu Stufe 1 auch die Empfehlungen der Stufe 2 zu berücksichtigen.

Wichtige Information: Stufe 1 und Stufe 2 bewerten unterschiedliche Substanzen in Lebensmitteln. Ein Lebensmittel kann wenig Phytansäure enthalten und deshalb nach Stufe 1 geeignet sein, gleichzeitig aber größere Mengen an Phytylfettsäureestern enthalten und deshalb nach Stufe 2 eingeschränkt sein. Wenn Ihnen empfohlen wurde, Stufe 2 zu befolgen und ein Lebensmittel nach Stufe 1 verzehrt werden darf, nach Stufe 2 jedoch eingeschränkt ist, hat für dieses Lebensmittel die Empfehlung der Stufe 2 Vorrang.

Stufe 1

Es wird empfohlen, dass alle Menschen mit Adulter Refsum-Krankheit zunächst die Ernährungsempfehlungen der Stufe 1 befolgen.

Bitte beachten Sie: Die folgenden Empfehlungen sind allgemeine Ernährungsempfehlungen für Menschen mit Adulter Refsum-Krankheit. Da sich Lebensmittelauswahl, Portionsgrößen und Phytansäurespiegel von Person zu Person unterscheiden, wird empfohlen, für eine individuelle Beratung mit einer Ernährungsfachkraft zu sprechen.

Welche Lebensmittel kann ich unbedenklich essen?

Diese Lebensmittel enthalten nur geringe Mengen an Phytansäure und können frei verzehrt werden.

Fleisch und Eier

Hähnchen

Hähnchenleber

Entenbrust

Eier

Pute

Mageres Schweinefleisch, z. B. Schweinefilet und

Schweinelende

Fettarmer Schinken

Rückenspeck oder Lendenspeck – sichtbares Fett entfernt

Neue Ergänzungen:

Getrocknetes

Schweinefleisch

(Prosciutto)

Salami – nur aus

Schweinefleisch

Chorizo – nur aus

Schweinefleisch

Wildschwein

Fisch und Meeresfrüchte

Venusmuscheln (Clams)

Köhler / Seelachs (Coley; Pollachius virens)

Hummer aus Maine

Süßwasserbarsch

Garnelen / Shrimps

Jakobsmuscheln – Bucht- und Tiefsee-Jakobsmuscheln

Neue Ergänzungen:

Seezunge (Dover sole; Solea solea) und Echte Rotzunge / Limande (Lemon sole; Microstomus kitt)

Fleischalternativen

Quorn

Tofu

Neue Ergänzung:

Beyond Burger – Hinweis: Analysiert wurde ein spezifisches US-Produkt. Bei Verzehr außerhalb der USA sollte die Zutatenliste darauf geprüft werden, ob Bestandteile enthalten sind, die laut diesem Ernährungsleitfaden vermieden werden müssen.

Hülsenfrüchte

Schwarze Bohnen

Butterbohnen /

Limabohnen

Kichererbsen

Edamame

Grüne Linsen

Rote Kidneybohnen

Neue Ergänzungen:

Cannellini-Bohnen / weiße

Kidneybohnen

Sojabohnen

Augenbohnen / Black-Eyed

Beans bzw. Black-Eyed Peas

Gigantes / griechische weiße

Riesenbohnen

Borlotti-Bohnen / Cranberry

Beans

Pintobohnen / Pinto Beans

Nüsse und Samen

Mandeln

Schwarze Chiasamen

Schwarze Sesamsamen

Paranüsse

Cashewnüsse

Kokosnuss

Goldene Leinsamen

Haselnüsse

Macadamianüsse

Erdnüsse

Pekannüsse

Pinienkerne

Pistazien

Kürbiskerne
Sonnenblumenkerne
Tahini (Paste aus weißem Sesam)
Walnüsse
Weiße Sesamsamen
Nuss- und Samenmus aus den oben genannten Nüssen und Samen

Milch und Milchalternativen

Kokos-, Hafer- und Sojajoghurt
Fettfreier Kuhmilchjoghurt
Fettfreie oder fettarme Kuhmilch mit 1–2 % Fett, ohne DHA
Hafer-, Kokos-, Reis- und
Sojadrink
Sehr fettarmer Fromage frais
(frischkäseähnliches
Milchprodukt)
Molkenpulver
Milchfreie Schlagsahne-Alternative

Käse und Käsealternativen

Veganer und milchfreier Käse
Veganer Käseaufstrich
Fettfreier Mozzarella

Getreide und Getreideprodukte

Brot: Weißbrot, Roggenbrot, Vollkornbrot
Frühstückscerealien ohne zugesetzte Milch/Milchprodukte
Crumpets (Achtung: in Deutschland evtl. Mit Milch – Verpackung prüfen)
Mehl: Weißmehl und Vollkornmehl
Pasta / Nudeln
Perlgraupen
Haferflocken / Porridge-Hafer
Reis
Sago
Tapioka

Neue Ergänzung:

Weißer Quinoa

Obst

Alle frischen und getrockneten Früchte

Gemüse

Alle frischen und tiefgekühlten Gemüsearten

Fette und Öle

Pflanzenöle

Nuss- und Samenöle aus den oben aufgeführten Nüssen und Samen

– **ausgenommen Leinsamenöl / Leinöl**

Vegetable suet (britisches pflanzliches Koch- und Backfett)

Vegane und pflanzenölbasierte Streichfette

Sonstiges

Nori

Wasabi

Fischsauce

Kräuter

Gewürze

Ketchup / Tomatensauce

Bisto-Bratensaucenpulver

Brühe – Huhn oder Gemüse

Honig

Marmelade

Marmite

Kakaopulver

Chips / Kartoffelchips

Fertigsaucen mit Zutaten mit niedrigem Phytansäuregehalt, einschließlich

Molkenprotein, Milchprotein oder Magermilch

Selbstgemachte Desserts ausschließlich mit Zutaten mit niedrigem

Phytansäuregehalt

Neue Ergänzungen:

Gelatine aus Fisch und Rind – Hinweis: pflanzliche Gelatinealternativen wurden nicht getestet

Kakaobutter

Kekse und Süßwaren

Hartbonbons / Zuckerbonbons

Milchfreies Gebäck ohne Milch, Butter oder Sahne

Dunkle Schokolade, z. B. 70 % oder 90 %

Lakritz

Vegane / milchfreie

Schokolade

Veganes Gebäck

Veganes Eis

Getränke

Tee

Fruchtsaft

Kaffee – siehe Empfehlungen zur Koffeinaufnahme

VORSICHT

Diese Lebensmittel müssen begrenzt werden, da sie mäßige Mengen Phytansäure enthalten.

Pro Tag dürfen insgesamt maximal 100 g aus einem oder mehreren der folgenden Lebensmittel verzehrt werden.

Bleiben Ihre Phytansäurewerte trotz dieser Einschränkungen hoch, wenden Sie sich an Ihre Ernährungsfachkraft.

Fleisch

Frankfurter Würstchen

Kaninchen

Kalbfleisch

Fettreicher Bacon / Speck

Schweinebauch, Schweineschmalz, Schweinewürste und Schweineschulter – fettreichere Teilstücke

Mortadella

Fisch und Meeresfrüchte

Kalmar / Calamari – nicht paniert und nicht mit Teig umhüllt

Heilbutt

Hering

Thunfisch aus der Dose – in Wasser oder Salzlake

Neue Ergänzung:

Seeteufel (Monkfish)

Hülsenfrüchte

Baked Beans

Milchprodukte

Fettfreier und fettarmer Hüttenkäse / Cottage Cheese

Getreideprodukte

Rice Crispies

STOP

Diese Lebensmittel müssen vermieden werden, da sie einen hohen Phytansäuregehalt haben.

Fleisch

Rindfleisch
Ziegenfleisch
Lammfleisch
Hammelfleisch
Schaffleisch
Hirsch-/Rehfleisch (Venison)
Schweineinnereien: Zunge, Leber, Niere

Fisch und Meeresfrüchte

Kabeljau
Krabben (Crab) – nicht Garnelen/Shrimps
Flunder
Frischer Thunfisch
Schellfisch
Makrele
Austern
Scholle
Lachs
Sardinen
Räucherlachs
Forelle

Neue Ergänzungen:

Pollack / Heller Seelachs (Pollock; Pollachius pollachius)
Wolfsbarsch
Wittling
Hecht

Milch und Milchprodukte

Alle Milchrahm-/Sahneprodukte, z. B. Doppelrahm, saure Sahne, einfache Sahne, Schlagsahne
Buttermilch
Fettfreie Milch mit zugesetztem DHA (Omega 3)
Vollmilch bzw. Milch mit mehr als 2 g Fett pro 100 ml
Kondensmilch (Evaporated milk)
Vollfettjoghurt
Speiseeis

Käse und Käseprodukte

Käseaufstrich

Vollfetter Hüttenkäse / Cottage Cheese

Frischkäse

Hart- und Weichkäse aus Kuh-, Schaf- oder Ziegenmilch, einschließlich fettreduzierter Varianten

Schmelzkäse

Halloumi

Getreide und Getreideprodukte

Brot und Gebäck mit Milchprodukten, z. B. Brioche und Croissants

Frühstückscerealien mit Milchprodukten

Gemüse

Kartoffelflocken, getrocknete Kartoffeln oder Instant-Kartoffelpüree, wenn Milch/Milchprodukte in der Zutatenliste enthalten sind

Fette und Öle

Algenöl

Rindertalg

Butter und Halbfettbutter

Leinsamenöl / Leinöl

Fischöl

Ghee

Margarine, wenn sie Milch oder Milchprodukte enthält

Neue Ergänzung:

Krillöl

Sonstiges

Brühe/Fond aus Rind oder Lamm

Fertigsaucen mit Milchprodukten wie Sahne oder Milch

Kekse und Süßwaren

Alle Backwaren, die Butter, Milch oder andere Milchprodukte enthalten

Weißer Schokolade und Milkschokolade

Kohlenhydrate sind wichtig – sie sollten Bestandteil jeder Mahlzeit sein

Das Gehirn benötigt für seine Funktion eine regelmäßige Glukosezufuhr. Ohne eine regelmäßige Glukosezufuhr baut der Körper zunächst seine Kohlenhydratspeicher ab. Sind diese aufgebraucht, greift er auf die Fettreserven zurück und setzt dabei Phytansäure aus dem Körperfett frei. Es ist sehr wichtig, keine kohlenhydratarme Ernährung einzuhalten. Kohlenhydrate können aus stärkehaltigen Lebensmitteln wie Brot, Kartoffeln, Reis, Nudeln und Frühstückscerealien sowie aus zuckerhaltigen Lebensmitteln wie Obst, Süßigkeiten und Fruchtsaft stammen. Kohlenhydrate sollten über den gesamten Tag verteilt aufgenommen werden – bei jeder Mahlzeit und auch bei Zwischenmahlzeiten einschließlich eines Snacks vor dem Schlafengehen. Insgesamt sollten nicht weniger als 200 g Kohlenhydrate pro Tag aufgenommen werden. Kohlenhydratfreie Mahlzeiten sollten vermieden werden.

Wenn Sie weitere Erkrankungen wie Diabetes haben, ist es wichtig, mit einer Ernährungsfachkraft über individuelle Empfehlungen zu sprechen.

Ausreichende Kohlenhydratzufuhr bei körperlicher Aktivität

Vor körperlicher Aktivität ist es wichtig, den Körper mit Kohlenhydraten zu versorgen. Dazu kann vor dem Sport eine kohlenhydrathaltige Mahlzeit oder Zwischenmahlzeit gegessen werden. Dauert die körperliche Aktivität länger als 45 Minuten, sollte währenddessen eine kohlenhydrathaltige Zwischenmahlzeit aufgenommen werden. Bei einem 90-minütigen Spaziergang sollte beispielsweise eine kleine Zwischenmahlzeit nach 45 Minuten gegessen werden, z. B. eine Banane oder einige Datteln. Bei körperlicher Aktivität ohne ausreichende Kohlenhydratzufuhr beginnt der Körper, Fett abzubauen und Phytansäure freizusetzen. Wenn Sie ein neues Trainingsprogramm beginnen oder Ihre körperliche Aktivität steigern möchten, ist es wichtig, dies mit Ihrer Ernährungsfachkraft zu besprechen.

Proteinquellen bei Adulter Refsum-Krankheit

Protein ist ein wichtiger Nährstoff für Wachstum, Entwicklung und den Erhalt der Muskulatur. Proteinreiche Lebensmittel sollten bei den Mahlzeiten ein Drittel des Tellers ausmachen. Einige Proteinquellen enthalten sehr viel Phytansäure, z. B. Rindfleisch, Lammfleisch, Käse und Vollmilch, und müssen vermieden werden. Folgende Proteinquellen können täglich verzehrt werden. Zusätzlich liefern Gemüse, Cerealien und Getreideprodukte Protein. Weitere Proteinquellen – einschließlich solcher, die aus der gelben „Vorsicht“-Liste in Maßen verzehrt werden können – finden sich in den Ampellisten.

- Hähnchen, Pute, Entenbrust, mageres Schweinefleisch wie Schweinelende, fettarmer Schinken, Bacon/Rückenspeck ohne Fett
- Eier
- Garnelen/Shrimps, Jakobsmuscheln, Hummer, Venusmuscheln
- Süßwasserbarsch, Köhler/Seelachs, Seezunge/Rotzunge entsprechend der grünen Liste
- Quorn
- Tofu
- Kidneybohnen, schwarze Bohnen, grüne Linsen, Butterbohnen, Kichererbsen
- Molkenpulver
- Fettfreier Kuhmilchjoghurt
- Sojajoghurt
- Fettfreie Milch
- Mandeln, Cashewnüsse, Walnüsse, Pistazien, Haselnüsse, Macadamianüsse
- Kürbis- und Sonnenblumenkerne

Weitere Ernährungsempfehlungen der Stufe 1

Regelmäßige Mahlzeiten und Zwischenmahlzeiten

Essen Sie Frühstück, Mittagessen, Abendessen und einen Snack vor dem Schlafengehen. Wenn zwischen zwei Mahlzeiten eine längere Pause von vier Stunden oder mehr liegt, essen Sie eine Zwischenmahlzeit. Das Frühstück ist besonders wichtig, um die nächtliche Fastenphase zu beenden. Ebenso wichtig ist es, morgens nicht körperlich aktiv zu trainieren, bevor Sie gefrühstückt haben.

Neue Information: Wenn Ihr Appetit gering ist, ist es wichtig, dies mit Ihrem Refsum-Team zu besprechen, damit es Sie dabei unterstützen kann, über Lebensmittel und/oder orale Nahrungssupplemente (z. B. Trinknahrung) ausreichend Kalorien aufzunehmen. Wenn orale Nahrungssupplemente erforderlich sind, muss geprüft werden, dass sie keine Zutaten enthalten, die vermieden werden müssen, beispielsweise Milch, Fischöle oder Erdnussöl.

Molkenprotein oder Milchprotein werden in solchen Produkten häufig eingesetzt. Sie enthalten jedoch nur den Proteinanteil der Milch und können daher sicher verzehrt werden.

Eine Diät zur Gewichtsabnahme wird nicht empfohlen, außer unter enger Betreuung durch Ihr medizinisches und ernährungstherapeutisches Team. Wenn eine Gewichtsabnahme gewünscht ist, sollte gemeinsam mit dem medizinischen Team und der Ernährungsfachkraft ein Plan entwickelt und der Phytansäurespiegel regelmäßig kontrolliert werden. Bei jeder Gewichtsabnahme wird Phytansäure aus den Fettreserven freigesetzt. Deshalb wird eine sehr langsame Gewichtsabnahme empfohlen.

Hohe Koffeinaufnahme vermeiden

Der Konsum großer Koffeinemengen aus Energy-Drinks, Sportgetränken oder großen Mengen Kaffee wird nicht empfohlen. Bei koffeinhaltigen Produkten wird eine moderate Koffeinaufnahme empfohlen. Für erwachsene Frauen, die keine Schwangerschaft planen, sind dies 200–350 mg pro Tag; für erwachsene Männer 300–450 mg pro Tag. Beispiele für den Koffeingehalt verschiedener Produkte sind in der Tabelle aufgeführt:

Produkt	Portionsgröße	Koffeingehalt
Sport- oder Energy-Drinks	pro Dose oder Flasche	80–300 mg
Becher Tee	250 ml	40–70 mg
Becher Instantkaffee	250 ml	52–85 mg
Cola	330-ml-Dose	11–70 mg
Arzneimittel	pro Tablette	25–65 mg
Energie-Supplemente	pro Supplement	35–50 mg

Ausreichende Glukosezufuhr bei Krankheit

Wenn Sie krank sind und nicht alle üblichen Mahlzeiten zu sich nehmen können, müssen Sie in regelmäßigen Abständen Glukose aufnehmen, um den Abbau Ihrer Fettreserven und damit die Freisetzung von Phytansäure zu verhindern. Dies wird als Notfallregime (Emergency Regimen) bezeichnet. Ein Beispiel des Guy's and St Thomas' Hospital in London ist weiter unten aufgeführt.

Dieses Regime ist für Menschen ohne Diabetes vorgesehen. Wenn Sie Diabetes haben, wenden Sie sich für individuelle Empfehlungen an Ihr medizinisches Team und Ihre Ernährungsfachkraft.

Medizinische Eingriffe oder Operationen, die Nüchternheit erfordern

Nüchternheit im Rahmen eines chirurgischen oder medizinischen Eingriffs kann zu einem Anstieg des Phytansäurespiegels führen. Um diesen Anstieg zu verhindern, müssen vor, während und nach dem Eingriff Glukoselösungen oral und intravenös bereitgestellt werden. Wenn bei Ihnen eine Operation oder ein medizinischer Eingriff geplant ist, informieren Sie Ihr medizinisches bzw. ernährungstherapeutisches Team.

Ausreichende Versorgung mit essenziellen Fettsäuren

Omega-3- und Omega-6-Fettsäuren sind essenzielle Fettsäuren, die der Körper nicht selbst herstellen kann und deshalb über die Nahrung aufnehmen muss. Omega 3 und Omega 6 kommen in Pflanzenölen vor, die bei einer phytansäurearmen Ernährung eine Quelle für essenzielle Fettsäuren sein können. Omega 6 kommt zusätzlich unter anderem in Hähnchen, Eiern und Vollkornbrot vor. Besprechen Sie mit Ihrer Ernährungsfachkraft, wie eine ausreichende Versorgung mit Omega 3 und Omega 6 über die Ernährung sichergestellt werden kann.

Ausreichende Versorgung mit Vitaminen und Mineralstoffen

Wie bei allen speziellen Ernährungsformen ist es wichtig, ernährungsbezogene Blutwerte regelmäßig zu kontrollieren, beispielsweise Vitamin B12, Folat/Folsäure, Ferritin und Vitamin D. Diese Werte sollten jährlich kontrolliert werden. Vitamine bzw. Mineralstoffe sollten bei Bedarf ersetzt werden.

Stufe 2

Wenn der Phytansäurespiegel trotz vollständiger Umsetzung aller Empfehlungen der Stufe 1 weiterhin hoch ist, wird empfohlen, die Ernährung daraufhin zu überprüfen, ob eines der folgenden Lebensmittel regelmäßig verzehrt wird. Diese Lebensmittel enthalten Phytylfettsäureester, die möglicherweise zum Phytansäurespiegel im Blut beitragen können. Wenn Sie eines dieser Lebensmittel regelmäßig verzehren, sprechen Sie für eine individuelle Beratung mit Ihrer Ernährungsfachkraft.

VORSICHT

Diese Lebensmittel enthalten mäßige Mengen an Phytylfettsäureestern.
Pro Tag dürfen insgesamt maximal 100 g aus einem oder mehreren der folgenden Lebensmittel verzehrt werden.

Tahini / Paste aus weißem Sesam

Weißer Sesamsamen

Kürbiskerne

Sesamöl

Olivenöl

Sojaöl

Erdnussöl

Erdnussbutter

Erdnüsse

Pekannüsse

Brokkoli

Rucola

Rote und gelbe Paprika

Grüne Oliven

Edamame

Kichererbsen

Milchfreie/vegane Butteralternativen, Käse, Frischkäse, Käseaufstriche oder Schlagsahne-Alternativen, die eines der oben genannten Öle enthalten

STOPP

Diese Lebensmittel enthalten hohe Mengen an Phytylfettsäureestern.

Leinsamenöl / Leinöl

Schwarze Sesamsamen

Sonnenblumenkerne

Goldene Leinsamen

Grünkohl

Beyond Beef

Dunkle Schokolade

Milchfreie/vegane Butteralternativen, Käse, Frischkäse, Käseaufstriche oder Schlagsahne-Alternativen mit Leinsamenöl/Leinöl

Neue Ergänzungen:

Gigantes / griechische weiße Riesenbohnen

Cannellini-Bohnen / weiße Kidneybohnen

Kakaobutter

Vegane/milchfreie Schokolade mit Kakaobutter

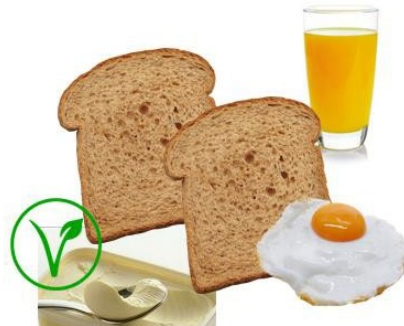
Beispiele für den Austausch von Mahlzeiten

Stufe 1



Croissant, Butter und Kaffee

× Phytansäurereiche Lebensmittel



Vollkornbrot, veganer Aufstrich, Eier, Orangensaft

✓ Phytansäurearm

Beschreibung: Ein Frühstück aus Croissant, Butter und Kaffee wäre reich an Phytansäure. Es kann durch zwei Scheiben Vollkornbrot mit veganem Streichfett, Eiern und einem Glas Orangensaft ersetzt werden. Dieses Frühstück enthält weniger Phytansäure.

Stufe 1



1 Scheibe Brot, veganer Aufstrich und Tee

× Nicht genügend Kalorien



2 Scheiben Brot, veganer Aufstrich, Sojajoghurt, Banane und Tee

✓ Ausreichende Kalorienzufuhr

Beschreibung: Eine Mahlzeit aus einer Scheibe Brot mit veganem Streichfett und einer Tasse Tee enthält nicht genügend Kalorien. Um eine ausreichende Energiezufuhr zu gewährleisten, kann sie durch zwei Scheiben Brot mit veganem Streichfett sowie Sojajoghurt, eine Banane und Tee ersetzt werden.

Stufe 1 und Stufe 2



Hähnchen, Rucola, Karotten, Apfel

- × Zu wenig Kohlenhydrate
- × Mäßig hoher Gehalt an Phytylestern



Hähnchen-Salat-Sandwich (Vollkornbrot, Salat, veganer Aufstrich, Tomate), Chips und Apfel

- ✓ Kohlenhydratportion
- ✓ Niedriger Gehalt an Phytylestern

Beschreibung: Ein Mittagessen aus gegrilltem Hähnchen, Rucola, Karottensalat und einem Apfel wäre zu kohlenhydratarm (Stufe 1) und würde Lebensmittel mit mäßig hohem Gehalt an Phytylestern enthalten (Stufe 2). Es kann durch ein Hähnchen-Salat-Sandwich, Chips und einen Apfel ersetzt werden. Dadurch enthält die Mahlzeit eine Kohlenhydratportion und weniger Phytylestern.

Notfallregime

Beispiel des Guy's and St Thomas' Hospital, London

Das Notfallregime (Emergency Regimen, ER) mit Glukosepolymer-Getränken sollte sofort begonnen werden, wenn Sie krank werden, z. B. bei Übelkeit, Erbrechen, Durchfall, Fieber oder einer anderen Erkrankung, die zu Appetitverlust und dazu führt, dass Sie Ihre normale Ernährung nicht mehr zu sich nehmen können.

Das Notfallregime soll verhindern, dass Phytansäure aus dem Körperfett freigesetzt wird, wenn der Körper während einer Erkrankung nicht ausreichend mit Kohlenhydraten versorgt wird. Eine ausreichende Glukosezufuhr ist wichtig, um den Stoffwechsel aufrechtzuerhalten und zu verhindern, dass der Körper in dieser Situation alternative Energiequellen abbaut.

Stufe 1

Nehmen Sie bei den ersten Anzeichen von Unwohlsein und Appetitverlust 200 ml Glukosepolymer-Getränk zu sich (Rezepte siehe nächste Seite). Wenn Sie sich innerhalb von ein bis zwei Stunden besser fühlen, können Sie zu Ihrer normalen Ernährung zurückkehren.

Stufe 2

Wenn Sie sich weiterhin unwohl fühlen, beginnen Sie das vollständige Notfallregime wie unten beschrieben und kontaktieren Sie das Team für angeborene Stoffwechselerkrankungen.

Stufe 3

Wenn Sie das Notfallregime nicht vertragen, sich Ihr Zustand nicht bessert oder Sie zunehmend kränker werden, suchen Sie die örtliche Notaufnahme auf und bitten Sie das dortige medizinische Team, Kontakt mit Ihrem Team für angeborene Stoffwechselerkrankungen aufzunehmen.

Vollständiges Notfallregime

- Die ER-Getränke alle zwei Stunden, Tag und Nacht, einnehmen.
- Wenn verträglich, alle verordneten Medikamente weiter einnehmen.
- Das ER sollte nicht länger als zwei Tage ohne normale Ernährung angewendet werden. Wenn die Beschwerden anhalten und Sie das ER nicht vertragen, wenden Sie sich an Ihren Hausarzt oder suchen Sie die nächstgelegene Notaufnahme auf. Informieren Sie Ihr Team für angeborene Stoffwechselerkrankungen.
- Zusätzliche Glukosepolymer-Getränke tagsüber fortführen, bis die normale Ernährung wieder aufgenommen wird.

Rezepte für ein 20%iges Notfallgetränk

Eine der folgenden Varianten wird von Ihrer Ernährungsfachkraft empfohlen. Sie werden jeweils mit 200 ml Wasser zubereitet. Trinken Sie alle zwei Stunden Tag und Nacht die gesamten 200 ml des ER-Getränks.

- 40 g Maxijul Super Soluble, Polycal oder Vitajoule Pulver
- ODER 1 Beutel S.O.S 20 (VitaFlo)

Alternative orale Notfallgetränke für Erwachsene

Idealerweise werden bei Krankheit alle zwei Stunden 200 ml des oben beschriebenen Notfallgetränks eingenommen. Wenn Sie das ER-Getränk nicht einnehmen können oder nicht schnell darauf zugreifen können, kann zunächst eines der folgenden alternativen Getränke verwendet werden. Von diesen Alternativen müssen alle zwei Stunden mehr als 200 ml getrunken werden, um den Kohlenhydratbedarf zu decken.

Mountain Dew Citrus Burst (13 g Kohlenhydrate pro 100 ml)	300 ml alle 2 Stunden
Coca-Cola (zuckerhaltig) (10,6 g Kohlenhydrate pro 100 ml)	380 ml alle 2 Stunden
Pepsi (zuckerhaltig) (11 g Kohlenhydrate pro 100 ml)	380 ml alle 2 Stunden

Fruchtsaft, z. B. Apfelsaft, mit mindestens 10 g Kohlenhydraten pro 100 ml	400 ml alle 2 Stunden
--	-----------------------

Hinweis:

- Der Kohlenhydratgehalt von Getränken kann sich ändern. Prüfen Sie deshalb regelmäßig die Angabe der Kohlenhydrate pro 100 ml, damit weiterhin mindestens die oben angegebene Kohlenhydratmenge enthalten ist.
- Einige der genannten alternativen Getränke enthalten Koffein. Ihre Verwendung für 24 Stunden während einer Erkrankung ist angemessen. Im gesunden Zustand sollten sie nur in Maßen konsumiert werden.

Kontaktdaten

St Thomas' Hospital Adult Inherited Metabolic Service

Sekretariat:	gstt.adultmetabolic@nhs.net Montag–Freitag (09:00–17:00 Uhr) Tel.: +44 (0) 20 7188 4004
Ernährungsfachkräfte für angeborene Stoffwechselerkrankungen	gstt.adultimddietitians@nhs.net Montag–Freitag (09:00–17:00 Uhr) Tel.: +44 (0) 20 7188 9611

Patientenselbsthilfe

Global DARE Foundation

Die Mission der Global DARE Foundation ist es, weltweit das Bewusstsein für die Adulte Refsum-Krankheit zu fördern und die Lebensqualität aller Menschen mit dieser Diagnose zu verbessern. DARE steht für Defeat Adult Refsum Everywhere.

Auf der Website von DARE stehen Informationsmaterialien zur Verfügung, darunter aufgezeichnete Webinare zur Refsum-Krankheit und zu dieser Ernährung.

Hauptkontakt	Kristie DeMarco kristie.demarco@globaldare.org
Website	https://www.defeatadultrefsumeverywhere.org/
Refsum Community Connections	https://www.defeatadultrefsumeverywhere.org/refsum-community-connection

Medizinische Ansprechpartner in Deutschland:

Refsum Kompetenzzentrum Leipzig

Dr. Caroline Bergner

Caroline.Bergner@medizin.uni-leipzig.de

Tel: 03419720986

Stoffwechselambulanz Leipzig

Prof. Dr. Anke Tönjes

Email: MB-IN-Endokrino@medizin.uni-leipzig.de

Tel: +49 (0341) 97-22721

Patientenorganisation
Refsum Deutschland e.V.

www.refsum.de

kontakt@refsum.de

