

Cerebraler Folatmangel



Patienten-Ratgeber

Die Familienunternehmen InfectoPharm und Pädia gehören zu den führenden Herstellern von Medikamenten und Gesundheitsprodukten, insbesondere für Kinder. Für Groß und Klein entwickeln wir qualitativ hochwertige und innovative Präparate, um Ihnen die Therapie zu erleichtern und damit den Therapieerfolg zu verbessern.

Ärzte, Hebammen und Apotheker* vertrauen auf die Qualität und Wirksamkeit unserer Präparate und schätzen unsere langjährige Erfahrung. Darum wird auch das umfangreiche Angebot unserer leicht verständlichen Service- und Informationsmaterialien für Patienten gerne genutzt.

Wir freuen uns sehr, wenn wir auch Sie und Ihre Familie mit diesem Ratgeber in der gegenwärtigen Situation unterstützen können und wünschen gute Besserung!

Ihre



Familie Zöller

* Alle Leserinnen und Leser sind uns unabhängig von ihrem Geschlecht gleichermaßen wichtig und willkommen. Zur besseren Lesbarkeit verwenden wir in diesem Heft überwiegend nur eine Gender-Form. Wir danken für Ihr Verständnis.

Wir danken Herrn Prof. Dr. Dr. med. Robert Steinfeld für die fachliche Beratung bei der Erstellung dieses Ratgebers.

Liebe Patientinnen und Patienten*, liebe Eltern,

Sie haben diesen Ratgeber erhalten, weil bei Ihnen oder Ihrem Kind ein cerebraler Folatmangel diagnostiziert wurde oder das klinische Bild darauf hindeutet. Der Begriff „cerebraler Folatmangel“ (synonym: Cerebrale Folatdefizienz, CFD) wirft verständlicherweise viele Fragen auf und kann zu Verunsicherung führen. Bislang sind weltweit nur wenige bestätigte Fälle dieser Erkrankung dokumentiert. Aufgrund der schwierigen Diagnosestellung ist davon auszugehen, dass die tatsächliche Dunkelziffer noch deutlich höher liegt.

Dieser Patientenratgeber soll Ihnen helfen, die Rolle von Folat für das Gehirn und die Besonderheiten des cerebralen Folatmangels besser zu verstehen. Er erklärt Ihnen, welche entscheidenden Rollen das Folat für die Entwicklung und Funktion des Gehirns spielt und wie es zu einem isolierten Mangel im Gehirn kommen kann, selbst wenn im Blut alles unauffällig scheint. Sie erfahren mehr über mögliche Symptome, die Schritte zur Diagnose und die Behandlungsmöglichkeiten, die dabei helfen können, den Mangel auszugleichen und die Symptome zu verbessern. Mit diesem Patienten-Ratgeber möchten wir Ihnen die nötigen Informationen geben, die Hintergründe dieser Erkrankung zu verstehen und Symptome zu erkennen. Darüber hinaus möchten wir Ihnen Tipps an die Hand geben, um den Umgang mit dieser Erkrankung zu erleichtern.

Ihr Team von InfectoPharm & Pädia



Teil 1: Rolle des Folats im Gehirn

Was ist Folat?

Folat, auch Vitamin B9 genannt, ist ein essenzielles (lebenswichtiges) Vitamin. Da unser Körper es nicht eigenständig herstellen kann, müssen wir es täglich über unsere Nahrung aufnehmen – zum Beispiel durch grünes Gemüse oder Hülsenfrüchte.

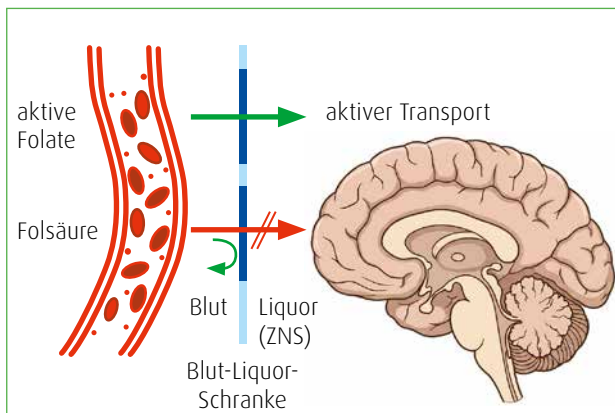
Vitamin B9 ist dabei ein Sammelbegriff, unter dem unterschiedliche Formen des Folats zusammengefasst werden. Unser Körper ist in der Lage, diese verschiedenen Formen mithilfe spezieller Eiweiße, den sogenannten Enzymen, bei Bedarf ineinander umzuwandeln.

Die wichtigste und am häufigsten vorkommende Form von Folat in unseren Lebensmitteln ist das **5-Methyltetrahydrofolat**, kurz **5-MTHF**. Das Besondere daran: Dieses 5-MTHF ist bereits die **aktive** Form des Vitamins. Es kann direkt durch die Darmwand in den Körper gelangen und seine wichtigen Aufgaben erfüllen. Neben dem 5-MTHF gibt es noch weitere nutzbare Formen im Folat-Kreislauf, wie zum Beispiel die Folinsäure, die in der Medizin auch Leucovorin genannt wird.

Wenn die Nahrung nicht (mehr) ausreicht: Es gibt Situationen, in denen ein massiver Folatmangel vorliegt, der sich allein durch eine gesunde Ernährung (also diätetisch) nicht beheben lässt. Die Aufnahme aus der Nahrung reicht dann schlichtweg nicht aus, um den Körper ausreichend zu versorgen.

Viele Menschen greifen in solchen Fällen zu klassischen Präparaten mit „Folsäure“. **Folsäure** ist jedoch eine rein künstlich hergestellte (artifizielle) und **inaktive** Form des Vitamins. Bei einem solchen schwerwiegenden Mangel ist die Einnahme von künstlicher Folsäure nicht zielführend, da der Körper sie oft nicht richtig umwandeln und nutzen kann.

In diesen Fällen ist ein gezielter Ausgleich (eine sogenannte Substitution) mit **Levoleucovorin** notwendig. Levoleucovorin (= Folinsäure) ist eine spezielle Folat-Form und bringt zwei entscheidende Vorteile mit sich: Es kann sehr schnell in das aktive 5-MTHF umgewandelt werden und ist daher geeignet, die Blut-Liquor-Schranke zu durchqueren. Dadurch kann es schnell dorthin gelangen, wo es dringend gebraucht wird, nämlich ins Gehirn und das zentrale Nervensystem.



An welchen Prozessen sind Folate beteiligt?

Folate sind Nährstoffe, die für die Funktion und Entwicklung des Gehirns von grundlegender Bedeutung sind, da sie an zahlreichen entscheidenden Prozessen beteiligt sind:

- > **Entwicklung des Nervensystems:** Bereits im Mutterleib ist Folat für die gesunde Entwicklung von Gehirn und Rückenmark verantwortlich. Ein Mangel kann in dieser frühen Phase zu ernsthaften Problemen wie einem Neuralrohrdefekt (Spina bifida) führen.
- > **Zellvermehrung und DNA-Synthese:** Folat spielt eine Rolle bei der Zellteilung und ist notwendig für die Herstellung der DNA. Bei jeder Zellteilung wird eine komplette Kopie der DNA hergestellt, damit sich die Zelle in zwei identische Tochterzellen teilen kann.
- > **Produktion von Neurotransmittern:** Folat ist an der Produktion von wichtigen Botenstoffen im Gehirn beteiligt, den sogenannten Neurotransmittern. Diese Botenstoffe sind für die Kommunikation zwischen den Nervenzellen verantwortlich.
- > **Schutz von Nerven:** Folat unterstützt die Bildung der Schutzschicht um unsere Nervenfasern (die Myelinscheide). Diese Schicht funktioniert wie eine Isolierung und sorgt zusätzlich dafür, dass Nervensignale schnell und ohne Störungen weitergeleitet werden.
- > **Energie für Gehirnzellen:** Folat ist wichtig für die Funktion der Mitochondrien. Das sind die kleinen „Kraftwerke“ in jeder Zelle, die das Gehirn mit der Energie versorgen, die es für seine anspruchsvollen Aufgaben benötigt.

Der Weg der Folate ins Gehirn

Nachdem das aktive Folat aus der Nahrung über den Darm aufgenommen wurde, wird es über die Blutbahn im gesamten Körper verteilt. Unser Gehirn ist jedoch ein besonders geschütztes Organ und hat zwei Schutzbarrieren, die man Blut-Hirn-Schranke und Blut-Liquor-Schranke nennt. Damit 5-MTHF die Blut-Liquor-Schranke überwinden kann, braucht es Helfer, die man Transporter nennt. Diese Transporter sorgen dafür, dass nur die aktive Form dieses Vitamins die Blut-Liquor-Schranke überwinden kann.

Beim cerebralen Folatmangel, auch bekannt unter der Bezeichnung Cerebrale Folatdefizienz (CFD), liegt ein Mangel an Folat ausschließlich im Gehirn vor. Die Besonderheit dieser Erkrankung liegt darin, dass die Folatwerte im Blut völlig normal erscheinen, das Gehirn dennoch zu wenig von diesem wichtigen Vitamin erhält. Deshalb wird der Mangel als „cerebral“ bezeichnet, was „das Gehirn betreffend“ bedeutet.



Teil 2: Ursachen – Warum entsteht CFD?

Die Ursachen für einen cerebralen Folatmangel sind vielfältig und teilweise noch nicht vollständig verstanden. Da es sich um ein vergleichsweise neues Krankheitsbild handelt, befindet sich die Forschung in einer sehr dynamischen Phase. Das bedeutet, dass unser Wissen stetig wächst und immer wieder neue Erkenntnisse zu den möglichen Ursachen hinzukommen.



Die gestörte „Tür“ ins Gehirn: Ein Transportproblem

Kommt nicht genug Folat im Gehirn an, spricht man von einem cerebralen Folatmangel (Cerebrale Folatdefizienz, CFD). Mithilfe spezieller Transporter gelangen Stoffe über die Blut-Liquor-Schranke ins Gehirn. Der Transporter, der 5-MTHF ins Gehirn transportiert, heißt Folat-Rezeptor alpha (FR α). Man kann sich diesen Transporter wie eine „Tür“ vorstellen, die nur dann aufgeht, wenn das richtige Vitamin vor ihr steht – nämlich das aktive 5-MTHF. Nur so kann das Vitamin B9 ins Gehirn gelangen.

Wenn dieser Transport nicht mehr richtig funktioniert, kommt zu wenig Folat im Gehirn an. Somit ist zwar genügend Folat im Körper vorhanden, es erreicht allerdings nicht das Gehirn. Das heißt, obwohl die Blutwerte für Folat völlig unauffällig sind, kommt es zu einem Folat-Defizit im Gehirn.

Besonders fatal: Eine Substitution mit herkömmlicher synthetischer Folsäure hilft hierbei nicht weiter – sie verschlimmert das Problem sogar. Synthetische Folsäure hat nämlich eine noch höhere Bindungsneigung (Affinität) zum FR α als das aktive 5-MTHF. Dadurch blockiert die inaktive Folsäure regelrecht die Bindungsstellen (sie „verstopft“ quasi das Schlüsselloch der Tür). Das dringend benötigte aktive 5-MTHF kann dadurch nicht mehr andocken, wodurch der cerebrale Folatmangel noch weiter verstärkt wird.

Im Folgenden werden die möglichen Ursachen für eine solche Transportstörung besprochen.

Folat-Rezeptor-Autoantikörper: Wenn das Immunsystem den Weg blockiert

Unser Immunsystem bildet normalerweise Antikörper, um den Körper vor Krankheitserregern wie Viren oder Bakterien zu schützen. In manchen Fällen kommt es jedoch zu einer Fehlregulation, bei der sich Antikörper gegen den eigenen Körper richten – sogenannte Autoantikörper. Erste vorliegende Studienergebnisse deuten darauf hin, dass Autoantikörper eine mögliche Ursache für die Entstehung eines cerebralen Folatmangels darstellen könnten. Den Daten zufolge scheinen sich diese Autoantikörper gegen den Folat-Rezeptor alpha zu richten, welcher wie eine „Tür“ für den Transport des aktiven 5-MTHF ins Gehirn fungiert. Es wird angenommen, dass eine Blockade dieser „Tür“ durch die Autoantikörper den Übertritt von 5-MTHF ins Gehirn behindert. Dies kann potenziell zu einem Folatmangel führen, der ausschließlich das Gehirn betrifft. Basierend auf diesen ersten Erkenntnissen wird die Bildung solcher Autoantikörper als eine mögliche Hauptursache für den cerebralen Folatmangel diskutiert.

Mitochondriale Erkrankungen: Zu wenig Energie für den Transport

Die Konzentration von 5-MTHF im Nervenwasser (Liquor) ist etwa zwei- bis viermal so hoch wie im Blut. Um das Folat in das Gehirn zu transportieren, reicht es daher nicht aus, einfach nur eine „Tür“ zu öffnen. Das 5-MTHF muss aktiv und gegen dieses Gefälle in das Gehirn gepumpt werden – es handelt sich also um einen stark energieabhängigen Transport.

Dieser Prozess findet in einem speziellen Gewebe des Gehirns statt, dem sogenannten Plexus choroideus. Die Zellen dieses Gewebes benötigen für ihre Transportaufgabe extrem viel Energie. Diese wird von den Mitochondrien, den winzigen „Kraftwerken“ unserer Zellen, produziert.

Liegt nun eine Funktionsstörung dieser Kraftwerke vor (wie es beispielsweise beim Kearns-Sayre-Syndrom der Fall ist), produzieren die Mitochondrien in den Plexuszellen nicht mehr ausreichend Energie. In der Folge bricht der energieabhängige Folattransport zusammen, was zu einem cerebralen Folatmangel führen kann.

Genetische Mutationen: Eine fehlerhafte Tür

Diese Ursache ist selten. Unsere Gene enthalten die Bauanleitungen für alle Strukturen in unserem Körper. Das sogenannte FOLR1-Gen enthält dabei die spezifische Information für die Herstellung des Folat-Rezeptor alpha – also der „Tür“, durch die das 5-MTHF ins Gehirn gelangt.

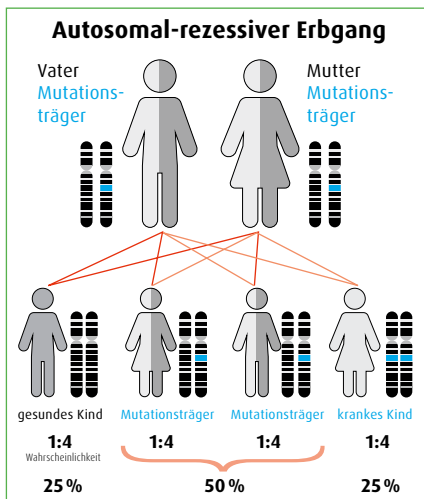
Bei manchen Menschen ist dieses Gen von Geburt an verändert. Eine solche Veränderung nennt man Mutation. Durch diese Mutation kann der Folat-Rezeptor alpha vom Körper nicht mehr korrekt hergestellt werden oder verliert seine Funktion. Das bedeutet, dass die „Tür“ aufgrund einer fehlerhaften Bauanleitung nur noch eingeschränkt oder auch gar nicht mehr funktioniert. Eine solche Mutation ist sehr selten.

Von jedem Gen haben wir immer zwei Kopien – eine von der Mutter und eine vom Vater.

Ein cerebraler Folatmangel aufgrund einer Mutation im FOLR1-Gen wird autosomal rezessiv vererbt.

Bei der autosomal-rezessiven Vererbung muss eine Veränderung in einem bestimmten Gen auf beiden Kopien vorhanden sein, damit eine Erkrankung auftritt. Ist nur eine der beiden Kopien verändert, bleibt die Person gesund. Personen, welche eine solche Mutation in sich tragen, aber gesund sind, nennt man „Träger“.

Eine Erkrankung tritt also nur dann auf, wenn ein Kind von beiden Elternteilen jeweils eine veränderte Kopie des Gens geerbt hat.



Beide Elternteile müssen Träger dieser Erkrankung sein. Sind beide Elternteile Träger, besteht bei jeder Schwangerschaft eine Wahrscheinlichkeit von 25 Prozent, dass das Kind beide veränderten Kopien erbt und die Erkrankung entwickelt. Die anderen Kinder sind gesund.

Quelle: CFD Fondation

Teil 3: Symptome und Auffälligkeiten

Cerebraler Folatmangel – ein neurologisches Syndrom

Eine cerebrale Folatdefizienz (CFD) ist ein neurologisches Syndrom. Unter einem Syndrom versteht man in der Medizin ein häufig gemeinsames Auftreten unterschiedlicher Beschwerden und Symptome. Auch bei einer CFD können viele unterschiedliche Beschwerden auftreten. Diese betreffen vor allem das Nervensystem, die allgemeine Entwicklung und das Verhalten.

Welche Symptome auftreten, hängt oft auch vom Alter der betroffenen Person ab. Bei Kindern stehen meist Probleme in der Entwicklung im Vordergrund, während sich die Erkrankung bei Erwachsenen häufig durch psychische oder kognitive Veränderungen äußert.

Die Beschwerden der CFD können in **neurologische** und **psychiatrische Symptome** unterteilt werden. Unter neurologischen Symptomen versteht man Beschwerden, die das Gehirn und die Nerven betreffen, wie Probleme mit Bewegung, Koordination oder Sprachentwicklung.

Psychiatrische Symptome betreffen das Verhalten und das Denken. Beispiele sind Stimmungsschwankungen, Verhaltensauffälligkeiten und autistische Züge.

Neurologische Symptome

- > Verlangsamtes Kopfwachstum
- > Entwicklungsverzögerung oder -rückschritt
- > Bewegungsstörung
- > Krampfanfälle

Psychiatrische Symptome

- > Autistische Züge
- > Verhaltensauffälligkeiten
- > Reduzierte kognitive Entwicklung
- > Sprachstörung

Cerebraler Folatmangel und Autismus

Die Ursachen einer Autismus-Spektrum-Störung, kurz ASS, sind sehr vielschichtig und auch der Zusammenhang zwischen ASS und einem cerebralen Folatmangel ist noch unzureichend erforscht. Es gibt allerdings Anzeichen dafür, dass bei Patienten mit Autismus-Spektrum-Störung und einer zusätzlichen neurologischen Erkrankung ein cerebraler Folatmangel vorliegen kann.

Solche zusätzlichen neurologischen Erkrankungen können zum Beispiel sein:

Epilepsie:

Bei einem epileptischen Anfall können Menschen plötzlich das Bewusstsein verlieren, am ganzen Körper zucken oder starr werden – manche fallen dabei auch hin. Es gibt auch leichtere Formen, bei denen jemand nur kurz „weg“ ist, ins Leere starrt oder seltsame Bewegungen macht, ohne es selbst zu bemerken.

Entwicklungsrückschritte

Kinder können vorübergehend Fähigkeiten verlieren, die sie bereits erlernt hatten, oder zeigen plötzlich wieder Verhaltensweisen, die sie eigentlich schon überwunden hatten. Kleinkinder, die bereits sicher gehen konnten, stolpern wieder vermehrt oder verlernen das sichere Gehen komplett.

Motorische Bewegungsstörungen und Einschränkungen

Bei motorischen Bewegungsstörungen und Einschränkungen können Kinder Schwierigkeiten bei der Bewegung oder der Feinmotorik und/oder der Koordination haben. Bei kleinen Kindern kann sich das zum Beispiel darin äußern, dass sie unsicher laufen oder Gegenstände schlecht greifen können.



Sprachentwicklungsstörung

Ein Anzeichen für eine Sprachentwicklungsstörung kann sein, dass ein Kind deutlich später anfängt zu sprechen als andere Kinder in seinem Alter. Oder es benutzt schon gelernte Wörter immer weniger bis gar nicht mehr. Im Kindergartenalter fällt zudem auf, dass betroffene Kinder häufig wichtige Wörter in einem Satz weglassen, Sätze in der falschen Reihenfolge bilden oder das Verb ans Satzende stellen.

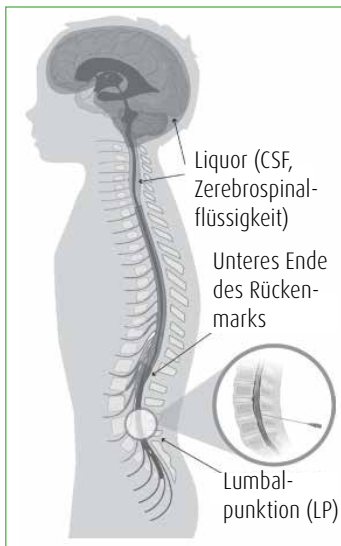
Wenn ein Kind neben einer Autismus-Diagnose zusätzlich eine weitere neurologische Erkrankung hat, ist es wahrscheinlicher, dass ein cerebraler Folatmangel die Ursache ist als bei einem Kind mit einer reinen Autismus-Diagnose. Zumal sich ein cerebraler Folatmangel hinter einer Autismus-Diagnose verbergen kann, da autistische Verhaltensweisen auch ein Symptom eines cerebralen Folatmangels sein können.

Da die Symptome einer CFD auch bei einer Autismus-Spektrum-Störung vorkommen können und die eindeutige Diagnose schwierig ist, wird zunächst von einem Verdacht auf einen cerebralen Folatmangel gesprochen. Sollte es sich tatsächlich um CFD handeln, ist zu erwarten, dass sich die Beschwerden durch die Behandlung der CFD verbessern.

Teil 4: Diagnose

Die besondere Herausforderung bei der Diagnose liegt darin, dass der Folatmangel ausschließlich im Gehirn besteht, während die Folatwerte in einer normalen Blutprobe meist unauffällig sind.

Um dennoch eine sichere Diagnose stellen zu können, ist die **Lumbalpunktion** die einzige zuverlässige Methode. Bei diesem Verfahren wird mit einer sehr feinen Nadel im Bereich der Lendenwirbel eine kleine Menge der Flüssigkeit entnommen, die das Gehirn und das Rückenmark schützend umgibt. Diese Probe, auch **Nervenwasser (Liquor)** genannt, wird anschließend im Labor untersucht. Hier lässt sich der Gehalt der aktiven Folat-Form (**5-MTHF**) direkt messen und so eindeutig feststellen, ob dem Gehirn tatsächlich Folat fehlt.



Quelle: Frye, R. E. (2025). *The folate fix: Exploring the role of folate in autism and neurodevelopmental disorders*. Metabolic Learning Resource.

Teil 5: Behandlung eines cerebralen Folatmangels

Bei einem allgemeinen Folatmangel kann eine Ernährungsumstellung helfen. Da Folat ein lebenswichtiges Vitamin ist, das der Körper nicht selbst herstellen kann, muss es über die Nahrung aufgenommen werden. Lebensmittel mit einem hohen Folatgehalt sind zum Beispiel Blattgemüse wie Spinat, Grünkohl und Feldsalat, aber auch Brokkoli und grüner Spargel. Zusätzlich enthalten Vollkornprodukte, Eier und Milchprodukte Folat. Auch werden manche Lebensmittel wie Salz mit synthetischer Folsäure angereichert.

Wie bereits beschrieben, liegt die Ursache eines cerebralen Folatmangels jedoch nicht an einer zu geringen Aufnahme von Folat über die Nahrung, sondern daran, dass das Folat nicht ausreichend ins Gehirn transportiert wird oder nicht genügend Folate aktiviert werden. Eine Ernährungsumstellung allein reicht daher in der Regel nicht aus.

Die Standardtherapie bei einem cerebralen Folatmangel ist die Behandlung mit Folsäure, auch Leucovorin genannt. Leucovorin hat gegenüber der normalen Folsäure den Vorteil, dass es wesentlich schneller und vollständiger in das aktive 5-MTHF umgewandelt werden kann. 5-MTHF kann am besten die Barriere zwischen Blut und Gehirn (Blut-Liquor-Schranke) überwinden und so die Folatkonzentration im Gehirn erhöhen. Wenn die „normale Tür“ für die aktive Folat-Form 5-MTHF ins Gehirn gestört ist, kann 5-MTHF auf alternativen Wegen (andere Transporter) ins Gehirn gelangen.

Wir wissen heute, dass der Zeitpunkt der Diagnose einer CFD und der frühzeitige Beginn einer Behandlung mit Folsäure einen enormen Unterschied im Leben des Kindes mit CFD machen können. Wenn die Erkrankung rechtzeitig, d.h. insbesondere vor Ende des 2. Lebensjahres, erkannt wird und die Behandlung frühzeitig beginnt, haben viele betroffene Kinder sehr gute Chancen, ein weitgehend normales Leben zu führen. Es wird empfohlen, bei einem cerebralen Folatmangel keine zusätzlichen Nahrungsergänzungsmittel oder Präparate mit synthetischer Folsäure einzunehmen. Folsäure, die vom Körper nur langsam und unvollständig verarbeitet wird, kann den Folatstoffwechsel stören und die Symptome möglicherweise verstärken.

Wenn bei Ihnen oder Ihrem Kind ein Mangel vorliegt, kann der Arzt zusätzlich zur Leucovorin-Behandlung weitere Therapien empfehlen, die den Erfolg der Behandlung zusätzlich positiv unterstützen können.

Vitamin B12 (Cobalamin):

Bei der Einnahme von Folsäure kann es sein, dass ein bestehender Mangel an Vitamin B12 verschleiert wird. Gleichzeitig ist Vitamin B12 wichtig für die Funktion und Aufgaben der Folsäure. Daher ist es bei einem Vitamin B12-Mangel wichtig, begleitend zur Folsäuretherapie Vitamin B12 einzunehmen.

Patientengeschichte

Die Geschichte von Max

Die Geschichte von Max illustriert beispielhaft einen möglichen Verlauf einer CFD. Wichtig zu wissen ist: Viele dieser Symptome sind nicht eindeutig und können auch bei anderen Krankheiten auftreten. Welche Anzeichen auftreten und wie stark sie ausgeprägt sind, das kann von Kind zu Kind sehr unterschiedlich sein.

Max entwickelt sich in den ersten Lebensmonaten scheinbar normal. Er lächelt häufig und reagiert freudig auf die Stimme seiner Eltern. Er kann sich mit 5 Monaten auf die Seite rollen und beginnt mit sieben Monaten zu Sitzen. Rund um seinen ersten Geburtstag beginnt Max, seine ersten Schritte zu machen, und ist bereits in der Lage, einige wenige Wörter zu sprechen.



Kurz vor dem zweiten Geburtstag von Max bemerken seine Eltern erstmals Auffälligkeiten an seinem Verhalten. Max, der bereits frei gehen konnte, fällt beim Versuch des freien Gehens immer wieder hin. Zunächst fällt er nur gelegentlich hin, doch mit der Zeit häufen sich die Stürze, bis er schließlich keinen Versuch mehr unternimmt, wieder aufzustehen. Gleichzeitig weicht er dem Blickkontakt seiner Eltern zunehmend aus und zieht sich immer weiter in seine eigene Welt zurück. Nach einigen Monaten beschränkt sich die verbale Kommunikation mit seinen Eltern auf ein Minimum.

Nach umfangreichen Untersuchungen erhält Max schließlich die Diagnose Autismus-Spektrum-Störung.

Im Alter von etwa drei Jahren zeigt Max im Vergleich zu einer normalen alterstypischen Entwicklung eine deutlich verlangsamte Entwicklung und bereits erlernte Bewegungen fallen Max zunehmend schwer. Bis er schließlich nicht mehr frei stehen und laufen kann.

Daraufhin veranlasst der behandelnde Arzt umgehend und mit Einverständnis der Eltern eine Lumbalpunktion, da das klinische Bild auf eine CFD hindeutet. Der positive Befund bestätigt sich und es werden stark erniedrigte 5-MTHF-Spiegel im Liquor gemessen. Der Arzt setzt umgehend eine fachgerechte Folsäuretherapie an, wodurch die Entwicklungsrückschritte in der Folge zunächst aufgehalten werden. In den folgenden Monaten zeigen sich bei Max sogar wieder deutlich verbesserte motorische Fähigkeiten und mit Unterstützung von Physiotherapie dann auch das freie Stehen und Laufen wieder.

Patienten-Ratgeber

Unsere Patienten-Ratgeber

- Leicht verständlich geschriebenes Wissen zu den unterschiedlichsten Erkrankungen und Themenbereichen
- Praktische Tipps für den täglichen Umgang mit häufigen Beschwerden
- Von erfahrenen Ärzten überprüft
- Wir haben auch fremdsprachige Ratgeber und Hörbücher im Angebot

All unsere informativen Ratgeber finden Sie online unter www.infectopharm.de/ratgeber oder ganz einfach durch Abscannen des QR-Codes

A8002.032-06



Meine Notizen

Bilder via Getty Images:

- S. 7: RossHelen/iStock / Getty Images Plus
- S. 8 Iconic Prototype/iStock / Getty Images Plus
- S. 15: TwentySeven/E+
- S. 20: Taras Grebinets/iStock / Getty Images Plus



73

Wir hoffen, dass wir Ihnen mit dieser Broschüre hilfreiche Tipps geben konnten, wie Sie für sich und Ihre Angehörigen den Umgang mit dieser Erkrankung erleichtern können.

Falls Sie weitere Fragen haben, wenden Sie sich vertrauensvoll an Ihre Ärztin, Ihren Arzt oder fragen Sie in Ihrer Apotheke.

Diese Broschüre wurde überreicht durch:

Praxis-/Apothekenstempel

Hinweis: Der Inhalt dieser Broschüre dient ausschließlich der Information und kann keinesfalls die ärztliche Beratung ersetzen.

InfectoPharm Arzneimittel und Consilium GmbH · Pädia GmbH

Von-Humboldt-Str. 1 · 64646 Heppenheim · www.infectopharm.de · www.paedia.de

P6503584-01-0826