
AUTISMUS / ASPERGER SYNDROM/ ADHS



FAKTEN UND WISSENSWERTES

HANDBUCH 1

ALLGEMEINE INFORMATION & DIE GENETISCHE
KOMPONENTE:

WARUM MANCHE MENSCHEN MEHR UNTER TOXINEN
LEIDEN

E.BLAUROCK-BUSCH PHD

Inhalt

Einführung	3
Allgemeine Information zum frühkindlichen Autismus, Asperger Syndrom und ADHS	6
Internationale Statistik.....	7
US Statistik.....	7
Genetik.....	8
ToxinE und Umweltgifte	8
Vaccine und Viren	8
Häufig erwähnte zusätzliche Faktoren:	8
Wie wird Autismus diagnostiziert?	9
Literatur	10
Der genetische Zusammenhang:	12
Warum manche Personen mehr betroffen sind als andere	12
Der genetische Entgiftungsstoffwechsel	14
Phase I Enzyme	14
The Cytochrome P450 (CYT 450 1A1)	14
Die Superoxid Dismutasen (SOD)	14
Superoxid Dismutase 1 (SOD1)	15
Superoxid Dismutase2 (SOD2)	15
Phase II Enzyme	16
Die Glutathion-S-Transferasen (GST).....	16
Glutathion-S-Transferase M1 (GSTM1)	16
Glutathion-S-Transferase T1 (GSTT1)	16
Glutathion S-Transferase P1 (GSTP1)	17
N-Acetyltransferase 2 (NAT2)	17
Apolipoprotein E (Apo E).....	17
Apo E Research	18
Zusammenfassung:	19
Welches Testmaterial?.....	20
Literatur	20
Zur Autorin:	22

EINFÜHRUNG

In den letzten Jahren nahm ich verschiedentlich an Workshops und Seminaren teil, referierte zum Thema Metallintoxikation bei neurologischen Erkrankungen wie z.B. Autismus und hörte unterschiedliche Referate zum Thema Diagnose und Therapie. Ich lernte viel und teils Erstaunliches zu diesem Thema, hörte aber auch kommerziell-orientierte Thesen, die verbogenen Wahrheiten glichen, Somit entstand dieses Handbuch. Es soll Therapeuten die Arbeit erleichtern und den betroffenen Familien helfen.

Man mag sagen, dass auch ich kommerzielle Interessen vertrete. Bereits 1975 begann ich mit der Etablierung von Micro Trace Minerals, leitete den Laborbetrieb bis meine Tochter diese Rolle übernahm. Heute bin ich noch immer im Betrieb tätig, validiere Resultate, berate Therapeuten und manchmal auch hilfeschuchende Patienten. Ich engagiere mich in Forschung, publiziere und referiere weltweit, manchmal auch vor einem gemischten Publikum, Therapeuten und deren Patienten wie z.B. kürzlich bei den DAN (Defeat Autism Now) Konferenzen in Barcelona und Teneriffa.

Ich arbeite gerne und was mich bislang angetrieben hat war mein Ehrgeiz besseres zu leisten als nötig und dabei ehrlich vorzugehen.

Ich bin Mutter, inzwischen auch stolze Großmutter und dankbar dafür, dass meine Familie gesund ist. Schopenhauer sagte „Gesundheit ist nicht alles, aber ohne Gesundheit ist alles nichts.“

Stimmt. Meine 39jährige Tochter wäre möglicherweise autistisch oder anderweitig krank, wenn mein Mann und ich die damals thiomersal-haltigen Impfungen nicht rigoros gestoppt hätten. Davon bin ich fest überzeugt und ich bin kein Impfgegner. Alles zu seiner Zeit.

Nach der ersten Impfung reagierte unsere Tochter äußerst heftig mit hohem Fieber, Schreikrämpfen, schlaflosen Nächten, Erbrechen. Ich erinnere mich gut. Glücklicherweise hatten mein Mann und ich ausreichend Wissen um die Gefahr zu erkennen.

Allerdings wussten wir damals noch nicht, dass unsere Tochter schon vor der Geburt mit einer erheblichen Quecksilberbelastung ausgestattet wurde, und zwar von mir. Übereifrige Zahnbehandlungen und Belastungen am Arbeitsplatz waren die Ursache *meiner* Belastung, die ich an das Ungeborene weitergab.

Wie viele Mütter dieser Zeit hob ich die ersten Haare meiner Tochter auf. Ich wusste nicht genau warum. Ich tat es halt. Etliche Jahre später wurde ein Teil dieser Haare im Labor untersucht. Die Belastung war erheblich. Die Quecksilberkonzentration der Einjährigen überstieg um ein Vielfaches den Normalwert für Erwachsene. Im Nachhinein erklärt dies die ungewöhnlichen Symptome, die für uns unerklärbar schienen: die grundlosen Angstattacken, die von Medikamenten verursachten Verkehrt-Reaktionen, die Schilddrüsenprobleme und Nahrungsmittlempfindlichkeiten.

Nährstoff- und Chirotherapie halfen. Viel später, Anfang 2000, nachdem ich Dr. Van der Schaar, Präsident des International Board of Clinical Metal Toxicology (IBCMT)

kennenlernte und mich in der Organisation engagierte, wurde der erste Provokationstest durchgeführt. Die Quecksilberbelastung der damals fast Dreißigjährigen war noch immer erheblich. Die darauf folgenden Behandlungen wurden über Jahre hinweg in unregelmäßigen Abständen in der Praxis von Dr. Van der Schaar durchgeführt. Die ansonsten gute Gesundheit unserer Tochter verbesserte sich, Angstattacken traten seltener auf, die Allergieanfälligkeit verbesserte sich merklich. Bevor unsere Tochter eine Schwangerschaft in Erwägung zog, bestätigen wir den Erfolg der Entgiftung durch Wiederholungstests. Das Ergebnis der problemlosen Schwangerschaft? Ein gesundes, aufgewecktes Kind! Was will man mehr?!

Wir dürfen nicht vergessen, dass der Abort (oder Abortus) auch eine Form der Entgiftung ist. Mit den wichtigen Nährstoffen saugt der sich wachsende Fötus auch die im Mutterleib befindlichen Toxine auf, d.h. die Entgiftung der Mutter findet auf Kosten des Ungeborenen statt. Wenn dann nach der Entbindung die Toxinlast des Neugeborenen durch weitere Giftstoffe, egal welcher Herkunft, zu stark oder zu schnell erhöht wird, kann es zu einer Überschreitung der vom Körper tolerierbaren Exposition kommen. Symptome verschiedener Schweregrade zeigen sich. Die Toxin-Last kann, muss aber nicht die Ursache des Autismus oder ADHS sein. Studien legen den Verdacht nahe, dass verschiedene Zusatzbelastungen als Auslöser des frühkindlichen Autismus oder der ADHS funktionieren. Eine Reduzierung der Gesamtlast kann nur von Vorteil sein.

Der Zweck dieses ersten Handbuchs ist:

- Die Zusammenstellung von derzeit vorhandenem wissenschaftlichem Beweismaterial, das einen Zusammenhang mit der Entstehung von Autismus zeigt.
- Die Auflistung diagnostischer Untersuchungen, die brauchbare und wichtige Ergebnisse liefern, wie auch die der dubiosen Tests, die für viel Geld im Umlauf sind.
- Zu erklären, weshalb eine gute Diagnose für den Behandlungserfolg notwendig ist.

Zusammenfassend hoffe ich betroffenen Eltern zu helfen, richtungsweisend und kostensparend. Mit einem besseren Verständnis wird ihnen die Therapeutenselektion leichter fallen, genau wie mehr Wissen nur helfen kann wichtige Entscheidungen zu fällen, die über die Zukunft des Kindes entscheiden.

Dieses Handbuch ist das erste der geplanten Serie. Kommentare sind willkommen, wie immer positiv oder negativ sie auch sein mögen. Sollten Sie Fehler entdecken, die Änderungen nötig machen, werde ich diese gerne durchführen.

Ich darf hinzufügen, dass ich nicht der Erfinder einer der hier vorgestellten diagnostischen Untersuchungen oder Behandlungsmethoden bin. Ich habe mir lediglich die Mühe gemacht alles logisch zu sondieren und von einer neutralen Sicht zu bewerten.

Die hier aufgeführten analytischen und medizinischen Informationen entsprechen dem derzeitigen Wissensstand. Dieses Handbuch ist keine Anleitung zu medizinischer

Selbsthilfe, noch kommt es einer medizinischen Beratung gleich. Sollten Sie kompetente Hilfe benötigen, überweisen wir Sie soweit möglich.

Wenn die hier aufgeführte Information nur einem Kind das Leben erleichtert, wurde meine Arbeit mehr als erhofft entlohnt.

Ihnen und Ihrer Familie beste Gesundheit.

Eleonore Blaurock-Busch PhD

ALLGEMEINE INFORMATION ZUM FRÜHKINDLICHEN AUTISMUS, ASPERGER SYNDROM UND ADHS

Vor über 50 Jahren wurde der frühkindliche Autismus erstmals identifiziert. Heute spricht man von etwa zehn Millionen Betroffenen, wobei die Prävalenzrate in Deutschland mit 3,9% angegeben wird. In Deutschland sollen zur Zeit 4 bis 5 Kinder mit Autismus (alle Formen) auf 10.000 Neugeborene kommen.

Man unterscheidet zwischen dem frühkindlichen Autismus und dem Asperger Syndrom. Für letzteres gelten als Ursache genetische Veränderungen sowie Hirnfunktionsstörungen und neuropsychologische Ausfälle.

Derzeit sollen zirka 40.000 autistische Menschen in Deutschland leben, wobei die Dunkelziffer sehr hoch ist, da viele von ihnen als geistig behindert eingestuft in Pflegeheimen leben. Autismus ist in allen sozialen Schichten und Nationalitäten zu finden.

Laut dem Bundesministerium für Gesundheit leiden in Deutschland 2-10% aller Kinder, Jugendlichen und Erwachsenen an ADHS (Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitätssyndrom, auch hyperkinetische Störung genannt). Autismus wie auch ADHS gelten als häufige Entwicklungsstörungen.

ADHS - CHARAKTERISTIK

Einige der charakteristischen Anzeichen bei ADHS sind das ausgeprägt unaufmerksame und impulsive Verhalten, dazu kommen eine allgemeine Unruhe, übermäßiger Bewegungsdrang, eine Reizoffenheit und geringes Durchhaltevermögen. Das typische ADHS Kind plappert viel und gerne, sucht Aufmerksamkeit, ist ungeduldig, neigt zu Wutanfällen und hat Schwierigkeiten Impulse zu kontrollieren. Kurz gesagt, das ADHS Kind gilt als Chaos mit einem hohen Mitteilungszwang und gleichzeitig hohem Bewegungsdrang.

AUTISMUS - CHARAKTERISTIK

Autismus zeigt sich in verschiedenen Ausprägungen. Typisch sind Störungen der zwischenmenschlichen Beziehungen, gestörte Kommunikation und Sprache, sowie ein begrenztes Interesse an seiner Umwelt. Autisten grenzen sich lieber ab, als dass sie auffällig werden. Körperliche Kontakte werden meist abgelehnt, selbst Blickkontakten wird ausgewichen. Der typische Autist ist ein Einzelgänger, er sucht selten Aufmerksamkeit, ist nur begrenzt fähig Beziehungen aufzubauen und zeigt auch kaum ein Nachahmungsverhalten wie normale oder ADHS Kinder es tun. Der Autist interessiert sich nicht für das Verhalten anderer, er lebt für sich in seiner eigenen Welt. Ist er traurig oder verärgert, kapselt er sich ab. Seine Intelligenz reicht von der geistigen Behinderung bis zur Hochbegabung. Die Sprachentwicklung dient nicht einem Mitteilungsbedürfnis.

Die genaue Entstehung von Autismus ist nicht geklärt, man geht von verschiedenen Ursachen aus. Es ist allgemein akzeptiert, dass es sich um eine Störung der Wahrnehmungsverarbeitung handelt, die ihren Ursprung in einer komplexen Störung des zentralen Nervensystems hat.

ASPERGER SYNDROM - CHARAKTERISTIK

Der Asperger Syndrom-Patient zeigt kaum Interesse an seiner Umwelt, mag jedoch ausgeprägte Sonderinteressen zeigen, hat Beeinträchtigungen bei sozialen Interaktionen und ist somit eingeschränkt in seiner Fähigkeit Freundschaften zu schließen. Intelligenz und Sprachentwicklung sind normal, er neigt aber zu Monologen. Motorisch ist er unauffällig. Die Neigung zu Depressionen wird erwähnt.

Walter S. Autismus - Erscheinungsbild, Ursachen und Behandlungsmöglichkeiten (Persen-Verlag 2001)

www.autismus.de/

www.sonderpaed-online.de/behind/autis/auttex.htm

<http://www.onmeda.de/krankheiten/autismus-symptome-1534-8.html>

http://www.autistica.org.uk/about_autism/index.php

INTERNATIONALE STATISTIK

Das CDC (Center for Disease Control) veranschlagt, dass etwa eines von 88 Kindern als autistisch eingestuft wird (CDC's Autism and Developmental Disabilities Monitoring (ADDM) Network).

Autismus findet man bei allen Rassen, allen ethnischen und sozioökonomischen Gruppen.

Autismus tritt 4 bis 5mal häufiger bei Knaben (1 von 54) als bei Mädchen auf (1 in 252).

Studien aus Asien, Europa und Nordamerika zeigen, dass etwa 1% der Bevölkerung autistisch ist. Eine neuere, südkoreanische Studie spricht von 2,6%.

<http://www.cdc.gov/ncbddd/autism/addm.html>

US STATISTIK

- In den Jahren 2006-2008 wurden bei einem von sechs US Kindern Entwicklungsstörungen diagnostiziert. Diese reichten von geringen Behinderungen wie Sprachstörungen zu gravierenden Beeinträchtigungen (intellektuelle Behinderungen, Zerebralparese und Autismus)
- Neuere Dokumente veranschlagen, dass 1 von 150 Kindern autistisch ist.
- 4 von 5 sind männlich
- 3 von 4 sind geistig behindert
- 1/3 der Autisten sind epileptisch

- Die Mehrzahl der Autisten ist im Alter von 13 Jahren institutionalisiert
- Seit 1990 erhöhte sich die Anzahl der diagnostizierten Autisten um 556%

<http://www.autism-society.org/about-autism/facts-and-statistics.html>

GENETIK

- Ein Kind hat eine 25x größere Chance autistisch zu werden, wenn eines der Geschwister autistisch ist.
- Bei identischen Zwillingen ist die Chance 75%, dass der andere Zwilling ebenfalls autistisch ist.
- Derzeit geht man davon aus, dass bei Autisten zwar eine klare genetische Veranlagung vorhanden ist, jedoch kein konsistenter Chromosom Link.
- Es ist unklar was die Veranlagung zum Auslösen bringt.

TOXINE UND UMWELTGIFTE

Brick Township, N.J. eine Industriestadt mit einer bekannt toxischen Mülldeponie weißt das Dreifache an Autisten auf als andere Industriestädte

Von den Toxinen, die dort gelagert werden, gilt Quecksilber als das vorrangige Problem.

VACCINE UND VIREN

Impfungen im Kindesalter werden als Auslöser diskutiert und der Impfstoff, der am häufigsten Autismus auszulösen scheint, ist MMR (Masern, Mumps und Röteln). Dabei sind Reaktionen meist nicht unmittelbar erkennbar. Meist zeigen sich autistische Anzeichen etwa einen Monat nach der Impfung. Andere Impfstoffe, die zu Problemen führen sind die Dreifachimpfung - Diphtherie, Tetanus, Pertussis (Keuchhusten). Außerdem wurden autistische Anzeichen vermehrt beobachtet nach Windpocken oder anderen Virenerkrankungen, wobei die betroffenen Kinder in ihren frühen Jahren meist von vielen Infektionen und Viren wie zum Beispiel Mandel- und Mittelohrentzündungen betroffen sind.

HÄUFIG ERWÄHNT ZUSÄTZLICHE FAKTOREN:

Internationalen Berichten zufolge leiden Patienten mit Autismus, Asperger Syndrom oder ADHS, häufig unter:

- Nährstoffunterversorgung
- Metabolische Problem wie Pyroluria

- Nahrungsmittelunverträglichkeiten und chemische Empfindlichkeiten
- Verdauungsstörungen
- Genetisch verursachte Nahrungsmittelintoleranzen wie Laktose oder Glutenintoleranz

Diese erschwerenden Faktoren sind nicht krankheitsauslösend, nur krankheitserschwerend und können relativ gut behandelt werden.

WIE WIRD AUTISMUS DIAGNOSTIZIERT?

Die folgende Information stammt vom National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Weitere Informationen sind erhältlich durch:

BRAIN
P.O. Box 5801
Bethesda, MD 20824
(800) 352-9424
<http://www.ninds.nih.gov>

Der frühkindliche Autismus zeigt sich unterschiedlich in der Schwere der Symptome und bleibt oft lange unerkannt, insbesondere wenn Behinderungen gering oder maskiert sind.

Zu den Früherkennungszeichen gehören:

- Das Kind meldet sich nicht, wenn er Hunger hat
- Das Kind babbelt und lautiert im Alter von 12 Monaten noch nicht
- Das Kind reagiert nicht auf Menschen im Umfeld
- Es verfolgt Sie nicht mit Augen, wenn Sie sich bewegen.
- Im Alter von 1 Jahr deutet es noch nicht
- Im Alter von 16 Monaten spricht es noch kein Wort
- Schlechter Augenkontakt
- Reagiert nicht, wenn man es namentlich ruft
- Lächelt nicht
- Ausgeprägtes, zwanghaftes Aufstellen von Spielsachen in einer Reihe

Spätere Anzeichen sind unter anderem:

- Schließt keine Freundschaften
- Beeinträchtigte Fähigkeit ein Gespräch zu beginnen oder fortzuführen
- Kann nicht fantasievoll spielen
- Ständige Wiederholung gewisser Worte oder Sätze
- Begrenztes Interesse sich zu konzentrieren
- Beschäftigt sich ständig mit bestimmten Objekten
- Starres Festhalten an bestimmten Gewohnheiten oder Ritualen.

Bei manchen Fällen ist die Entwicklung bis zu einem gewissen Alter vollkommen normal und dann tritt eine sogenannte Zurückentwicklung auf, d.h. das bislang Erlernte ist wie vom Wind verweht. Trat dies nach einer thiomersal-haltigen Impfung auf, liegt der Verdacht einer Intoxikation nahe.

Zur Einschätzung oder Diagnose einer möglichen Entwicklungsstörung nutzen Kinderärzte u.a. Fragebögen zur Abklärung autistischer Tendenzen. Fein- und Grobmotorik werden untersucht, genau wie die Sprachentwicklung, die sensorischen Wahrnehmungen, die soziale und emotionale Entwicklung und einiges mehr.

Besteht der Verdacht einer Entwicklungsstörung, wird meist ein multidisziplinäres Team eingesetzt, bestehend aus Psychologen, Neurologen, Psychiatern, Sprachtherapeuten und anderen. Schade ist, dass Orthomolekulartherapeuten oder Umweltmediziner meist nicht hinzugezogen werden, obwohl inzwischen Forschungsarbeiten auf den Vorteil dieser (Zusatz)Behandlungen hinweisen.

Kinder, die nicht eindeutig als autistisch eingestuft werden können, werden meist als PDD-NOS eingestuft.

Kinder mit autistischen Merkmalen und guter Sprachentwicklung kategorisiert man meist als Asperger Syndrom-Patienten.

http://www.ninds.nih.gov/disorders/autism/detail_autism.htm

LITERATUR

PEDIATRICS, October 5, 2009, based on a National Children's Health Survey done with 78,000 parents in 2007.

"Prevalence of Autism Spectrum Disorders — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 14 Sites, United States, 2008." Department of Health and Human Services, Centers for Disease Control and Prevention. MORBIDITY AND MORTALITY WEEKLY REPORT, 30 MARCH 2012.

"Autistic Spectrum Disorders: Changes in the California Caseload, An Update June 1987 June 2007." Cavagnaro, Andre T., California Health and Human Services Agency. State of California 2003 survey of developmental disabilities.

Jarbrink K, Knapp M, 2001, London School of Economics: "The economic impact on autism in Britain," AUTISM, 5 (1): 7-22.

REPORT FROM THE ADULT PSYCHIATRIC MORBIDITY SURVEY 2007, a survey carried out for the United Kingdom NHS Information Centre for health and social care. ARCH PEDIATRIC ADOLESC MED. 2007;161:343-349.

Wagner M., et al. AN OVERVIEW OF FINDINGS FROM WAVE 2 OF THE NATIONAL TRANSITION STUDY, SRI International, Menlo Park, CA)

CURRENT POPULATION SURVEY. (December 2010). Bureau of Labor Statistics, Washington, DC

DER GENETISCHE ZUSAMMENHANG:

WARUM MANCHE MENSCHEN MEHR BETROFFEN SIND ALS ANDERE

Der Mensch wird heute schon vor der Geburt einer zunehmenden Anzahl von Umweltgiften ausgesetzt und muss sich entsprechend schützen, d.h. er muss in der Lage sein toxische Substanzen zu entgiften. Genetische Entgiftungssysteme übernehmen diese schützende Funktion.

Wenn somit der Körper mit einem unzureichenden genetischen Entgiftungssystem ausgestattet ist, wird die körpereigene Entgiftung nur unzureichend stattfinden. Folgerichtig wird der menschliche Organismus von zunehmenden Mengen an Schad- und Fremdstoffen stärker belastet.

Bei fehlenden oder nicht funktionierenden Enzymsystemen gestaltet sich der Detoxifikationsprozess schwieriger, die Tendenz zur Anreicherung radikaler oder toxischer Substanzen erhöht sich. Auch Arzneimittel- und andere medikamentöse Reaktionen werden vermehrt verzeichnet. Studien belegen, dass bei etwa einem Drittel bis der Hälfte aller Europäer das wichtige Entgiftungsenzym GSTM1 (Glutathion Transferase 1) nicht vorhanden ist. Das bedeutet, dass bei sehr vielen Menschen schon von Geburt an die körpereigene Entgiftung nicht ausreichend stattfindet. Zusätzlich sind bei einem nicht unerheblichen Teil der Bevölkerung weitere Entgiftungsenzyme zwar vorhanden, aber nicht funktionsfähig.

Für Menschen mit einem derart eingeschränkten Entgiftungssystem ist es notwendig gewisse Toxine zu meiden, denn wenn wichtigen Entgiftungsenzyme nicht funktionsfähig oder genetisch überhaupt nicht vorhanden sind, häufen sich Toxine und deren Abfallprodukte an und der Körper reagiert entsprechend. Wissenschaftliche Forschung bestätigt den Zusammenhang von Umweltbelastung und der Entstehung verschiedener Krankheiten.

Das ist logisch. Sobald die körpereigene Entgiftung eingeschränkt ist, sollten Umweltgifte zunehmend gemieden werden. In der modernen Welt wird das immer schwieriger und wir sind fast gezwungen zusätzliche Maßnahmen zu ergreifen, damit die nicht ausreichend funktionierende körperliche Entgiftung entsprechend unterstützt werden kann.

Einfach gesagt: wenn bei einem Kind ein oder zwei Enzymsysteme fehlen oder nicht funktionieren, wird der Organismus von Giften schneller und leichter belastet. Das kann bereits in der pränatalen Entwicklung geschehen. Sobald jedoch der Organismus sich der Gifte nicht entledigen kann, wird er geschädigt.

Kommt ein Neugeborenes mit einer Toxinlast zur Welt wissen wir nicht, wie groß diese Last ist. Allgemein wird dieses Problem ignoriert, d.h. wir tun so, als ob es solch eine

Belastung nicht geben kann. Sobald weitere Giftstoffbelastungen folgen, können, je nach Belastung und Kondition, Symptome auftreten. Der Körper reagiert.

Bei einem jungen Menschen in der Entwicklung können Schwermetallbelastungen besonders negative Folgen haben, je nach dem wann die Aussetzung erfolgte und in welchem Ausmaß. Forscher der Calgary Universität demonstrierten jedoch schon vor Jahren, dass selbst die geringste Quecksilberaussetzung das Nervensystem schädigt. Wenn nun diese Quecksilberaussetzung zum Zeitpunkt der Entwicklung des Nervensystems erfolgt, kann dies verheerende Folgen haben.

Amerikanische Fallstudien zeigen, dass in 23 bis 41 Prozent der Bevölkerung mit afrikanischer Herkunft eines der wichtigen Entgiftungsenzyme fehlt. Bei der asiatischen Bevölkerung ist dies bei 32 bis 53% der Fall und bei den Menschen mit europäischem Hintergrund sind 35 bis 62% betroffen. In anderen Worten, bei etwa einem Drittel bis der Hälfte aller Europäer ist das wichtige Entgiftungsenzym GSTM1 (Glutathion Transferase 1) nicht vorhanden. Selbst wenn alle anderen Entgiftungssysteme vorhanden sind und funktionieren, ist die Entgiftung bei einem Großteil der Bevölkerung von vorne herein eingeschränkt.

Im Grunde genommen ist es eigentlich noch schlimmer, denn der heranreifende Organismus wird nie von nur einem Toxin geschädigt. Meist handelt es sich um multiple Belastungen, die medizinisch solange ignoriert werden, bis Schäden schwer reversibel sind. Treffen diese multiplen Belastungen (denen wir im heutigen Zeitalter alle ausgesetzt sind) auf einen Organismus mit reduzierter Entgiftungsfunktion, sind Schäden absehbar.

Vorbeugend wäre es wichtig zu wissen, ob und in welchem Maße das Entgiftungssystem eines gefährdeten Kindes funktioniert. Fehlen Enzymsysteme, muss der Körper stärker vor Umweltgiften geschützt werden. Zusätzlich muss die nicht vollständig funktionierende Entgiftung gut und gezielt unterstützt werden.

Entscheidend für eine effiziente Entgiftung von Umweltstoffen ist das Zusammenspiel der Phase-1 und Phase-2-Entgiftungssysteme, wobei der genetische Nachweis der wichtigen Entgiftungssysteme nicht teuer ist. Fehlt ein Enzym, muss man es nicht mehr wieder testen. Einmal reicht. Das fehlende Enzym kann durch nichts erzeugt oder produziert werden.

Für die Betroffenen ist es wichtig, dass die Entgiftung des Körpers durch andere Maßnahmen unterstützt wird.

LITERATUR:

Bundesgesundheitsblatt-Gesundheitsforschung-Gesundheitsschutz 2004: Genetische Polymorphismen von Fremdstoff-metabolisierenden Enzymen und ihre Bedeutung für die Umweltmedizin. 47:1115-1123

Innocenti, F. & Ratain MJ. (2002). Update on pharmacogenetics in cancer chemotherapy. Eur J Cancer 38:639-644.

Parveen F, Faridi RM, Das V, Tripathi G, Agrawal S., Genetic Association of phase I and phase II genes with recurrent miscarriages among North Indian women. MHR Basic science of reproductive medicine. Vol16, Issue 3, pg 207-214, 2009

DER GENETISCHE ENTGIFTUNGSSTOFFWECHSEL

PHASE 1 ENZYME

Ein verminderter Phase1-Metabolismus führt zu einer verminderten Entgiftung der Ausgangsprodukte. Dazu gehören organische Toxine wie Formaldehyd, PCP, Alkohol, Medikamente oder Schwermetalle.

In den Phase1 Stoffwechsel involvierte Enzyme sind Cytochrom P450, sowie die SOD Enzyme.

Wenngleich die Funktionen des Phase-I Stoffwechsel wichtig für Entgiftungsprozesse sind, werden Phase1 Enzyme in der klinischen Praxis noch wenig beachtet. Beispielsweise ist die Funktion der Superoxid Dismutasen (SODs) Mikronährstoff-abhängig. Obwohl sie zu den am häufigsten vorkommenden Enzymen gehören, benötigen sie für ihre Aktivität verschiedenen Metall-Ionen (z.B. Cu, Zn, Mn). Die Überwachung der Mikronährstoffe im Blut gibt Hinweise auf mögliche Defizite.

Ein eingeschränkter Phase 1 Stoffwechsel beeinträchtigt die Entgiftung allgemein, einschließlich der Schwermetallentgiftung.

THE CYTOCHROME P450 (CYT 450 1A1)

Genvarianten des Cytochrom P450 Enzyms geben Auskunft darüber, ob bestimmte Gruppen von Schadstoffen entgiftet werden. CYP spielen eine herausragende Rolle bei der Verstoffwechslung pharmazeutischer Wirkstoffe wie auch bei der Entgiftung von Ben(a)pyrenen und polyzyklischen Aromaten (PAKs). Arzneimittelreaktionen können durch eine reduzierte Aktivität dieses Enzyms entstehen.

LITERATUR:

Schwab M et al. Pharmakogenetik der Zytochrom-P-450-Enzyme. Bedeutung für Wirkungen und Nebenwirkungen von Medikamenten. Dtsch Ärzteblatt 8, 1999.

DIE SUPEROXID DISMUTASEN (SOD)

Superoxid Dismutase Enzyme (SOD) kommen in fast allen Zellen vor. Diese Enzyme sind wirksame Radikalfänger. Sie verhüten Gewebeschädigungen, die durch zu große Mengen Freier Radikale verursacht werden. Weiterhin schützt die antioxidative Wirkung der SOD Enzyme vor dem vorzeitigen Altern.

Defekte an einem SOD-Gen wurden mit erblichen Krankheiten wie der Amyotrophen Lateralsklerose in Verbindung gebracht.

Das SOD1 wird mit Kupfer und Zink gebildet, das SOD2 benötigt stattdessen Mangan. Nachdem die Superoxid Dismutasen an entsprechende Spurenelemente gebunden sind, wird eine mangelhafte Versorgung mit den notwendigen Spurenelementen die Funktionsfähigkeit der SOD Enzyme beeinträchtigen. Fällt die Aktivität eines der SOD Enzyme aus, wird der Zellstoffwechsel gestört.

Informationen zur Diagnose einer defizitären Spurenelemente Versorgung
[labordiagnostik/blutuntersuchungen/](#)

SUPEROXID DISMUTASE 1 (SOD1)

Das SOD1 Enzym, auch CuZnSOD genannt, befindet sich vor allem im Zytosol der Zelle. Es wurde aber auch im Zellkern gefunden. Hohe Konzentrationen befinden sich in Leber, Gehirn und Hoden. Geringere in roten Blutkörperchen, Pankreas und Lunge.

Ist die Aktivität von CuZnSOD im Zellplasma oder den Zellzwischenräumen eingeschränkt, können Ausfälle im Gehirn oder auch Lungenschäden auftreten.

Bei Kupfer- und/oder Zinkmangel wird die SOD1 Funktion eingeschränkt.

Anmerkung: Zinkdefizite sind häufig bei Autismus und ADHS.

SUPEROXID DISMUTASE2 (SOD2)

Dieses Gen, das SOD2 Enzym, auch MnSOD genannt, übernimmt eine Schutzfunktion gegenüber den reaktiven Sauerstoffverbindungen (ROS). Risikofaktoren bei eingeschränkter Aktivität ist die Entstehung der ROS-basierenden Erkrankungen. Idiopathische Kardiomyopathien, vorzeitiges Altern, Krebs und Nervenerkrankungen.

Manganmangel schränkt die SOD2 Enzymaktivität ein.

LITERATUR:

Banzi et al. SOD1 und amyotrophic lateral sclerosis: mutation and oligomerization. PLoS 3/-/2008

Furukawa Y et al. Complete loss of post-translational modifications triggers fibrillar aggregation of SOD1 in familial form of ALS. J. Biol.Chem.283/35/2008

NCBI Report. SOD2 superoxide dismutase 2. upd May2011

PHASE II ENZYME

Die Enzyme der Gruppe der Phase II Reaktionen sind wichtig für den weiteren Abbau organischer Giftstoffe wie auch für die Entgiftung von Schwermetallen. Zur Phase II gehören die Glutathion Transferasen wie auch N-Acetyltransferase 2 (NAT2).

Eine reduzierte Phase II-Entgiftung führt zur Anreicherung radikaler oder toxischer Intermediärprodukte. Genvarianten in den Glutathion-S-Transferasen (GST) führen zu einer schlechteren Entsorgung der äußerst radikalen Zwischenprodukte aus den Phase 1 Reaktionen und vermitteln dadurch eine Disposition für Erkrankungen, die mit oxidativem Stress assoziiert sind. Varianten im NAT2-Gen führen zum 'langsamen Acetylierer'-Typ.

Die Untersuchung auf genetische Varianten ist angeraten bei verstärkter Schadstoffexposition, insbesondere Kanzerogenen.

DIE GLUTATHION-S-TRANSFERASEN (GST)

Die Glutathion-S-Transferasen (GST, auch Glutathion Transferasen genannt) sind Enzyme, die die Bindung von Glutathion an Xenobiotika katalysieren. Die so gebildeten Konjugate können, je nach Organismus, durch Transport aus der Zelle und folgenden Abbau aus dem Stoffwechsel entfernt werden. Den Glutathion Transferasen kommt somit eine zentrale Rolle bei der Entgiftung organischer und anorganischer Stoffe zu.

Raucher mit nicht funktionierenden GSTs gelten als besonders gefährdet, da sie Schwermetalle und andere Toxine nur schwer entgiften.

GLUTATHION-S-TRANSFERASE M1 (GSTM1)

GSTM1 wird in der Leber gebildet. Es entgiftet u.a. Epoxide und Schwermetalle (z.B. Dentalmetalle). Menschen, die auf beiden GSTM1 Allelen eine Gen-Deletion haben (GSTM1 *0 Genotyp), können das GSTM1 Enzym nicht bilden. Dazu gehören zwischen 35 und 62% der Menschen mit europäischem Hintergrund.

Der Genotyp (GSTM1 *0 Genotyp), korreliert mit chronischer Bronchitis, zystischer Fibrose, alkoholbedingter Leberzirrhose und Endometriose.

Bei starker Belastung mit gewissen Karzinogenen besteht für diese Menschen ein erhöhtes Karzinom-Risiko z.B. eine höhere Lungenkrebsgefahr.

GLUTATHION-S-TRANSFERASE T1 (GSTT1)

GSTT1 kommt in der Leber und den Lymphozyten vor und ist am Abbau von Chemikalien beteiligt, die in der Polymerherstellung verwendet werden. Es detoxifiziert

u.a. auch Kanzerogene aus Zigarettenrauch. Zwischen 20 und 38% der kaukasischen Bevölkerungen zeigen einen kompletten Funktionsverlust des Enzyms.

Die genetische Abweichung, bei der das Enzym vom Organismus nicht gebildet werden kann (GSTT1 */0 Genotyp) korreliert mit einem erhöhten Lungenkarzinomrisiko. Raucher mit diesem Genotyp zeigen ein höheres Risiko für Brust-, Lungen- sowie Larynxkarzinomen.

GLUTATHION S-TRANSFERASE P1 (GSTP1)

GSTP1 wird in Lymphozyten, Prostata, Lunge, Brustdrüse und Gehirn gebildet. Etwa 50% der kaukasischen Bevölkerung zeigen einen kompletten Funktionsverlust.

Genetische Abweichungen begünstigen eine Anhäufung von reaktiven Produkten, die das Krebsrisiko erhöhen und auch neurologische Erkrankungen auslösen können.

N-ACETYLTRANSFERASE 2 (NAT2)

Varianten im N-Acetyltransferase 2-Gen führen in der Entgiftungsphase II zum 'langsamen' Acetylierer, bei dem es durch Anreicherung toxischer Metabolite zu klinisch relevanten Nebenwirkungen kommen kann wie z.B. medikamentösen Nebenwirkungen wie Hypersensitivität, Neuropathien und Leukopenien. Bei Menschen, die dieses Gen nicht aufweisen wurde ein erhöhtes Darmkrebsrisiko festgestellt. Das Risiko für Medikamentenreaktionen und –intoxikationen ist ebenfalls erhöht.

Osian G., Procopciuc L, Vlad L. Nat2 gene polymorphism and sporadic colorectal cancer. Prevalence, tumor stage and prognosis. J.Gastrointestin Liver Dis. 2006; 15(4):357-53)

APOLIPOPROTEIN E (APO E)

Apolipoprotein E ist ein Glykoprotein und integraler Bestandteil sämtlicher triglyzeridreicher Lipoproteine (Chylomikronen, Chylomikronen-Remnants, VLDL (*Very Low Density Lipoproteins*), IDL (*Intermediate Density Lipoproteins*) sowie der HDL (*High Density Lipoproteins*). Es wird hauptsächlich von Hepatozyten, aber auch von zahlreichen anderen Zelltypen wie Monozyten, Makrophagen, Astrozyten und Gliazellen des ZNS sowie Schwann-Scheidenzellen des peripheren Nervensystems synthetisiert.

Apo E trägt durch Mobilisierung von freiem Cholesterol aus nichtheptatischen Zellen (Makrophagen) zum HDL vermittelten Rücktransport des Cholesterols zur Leber bei und schützt die peripheren Zellen vor einer Überladung mit Cholesterol. Das ApoE spielt somit eine zentrale Rolle für die Regulation der Homöostase von Triglyzeriden und Cholesterol. Die 6 Genotypen gehen mit unterschiedlichen LDL- und VLDL-Konzentrationen einher. 37% der Bevölkerung zeigen ein genetisch erhöhtes Risiko an einer Hypolipoproteinämie und deren Folgen zu erkranken.

Im Gehirn ist es das wichtigste Apolipoprotein für die Aufrechterhaltung der zellulären Cholesterolhomöostase. Neben seiner ursprünglich als Lipidtransportprotein entdeckten

Bedeutung für den Lipoproteinstoffwechsel und die Pathogenese der Atherosklerose wurden andere wichtige Funktionen des ApoE beschrieben, die im Zusammenhang mit der Bindung von Metallionen, den anti-oxidativen Eigenschaften von ApoE, der Modulation der zellulären Immunantwort, der Beeinflussung des Wachstums und der Differenzierung von Neuronen sowie der Pathogenese der Alzheimer-Erkrankung stehen. Abnormalitäten der Apo E Gene wurden bei Neugeborenen mit Gehirnverletzungen und/oder Defekten verzeichnet und erhöhen möglicherweise das Zerebralparese-Risiko. Stewart et al berichten, dass Individuen mit ApoE polymorphismen möglicherweise empfindlicher auf Bleiaussetzungen reagieren.

Apo-E Genotypisierung, weshalb?

- zur Bestätigung der Diagnose einer Typ III Hyperlipoproteinämie
- bei hoher Konzentration von Cholesterin und Triglyzeriden und wenn eine erbliche Hyperlipoproteinämie vermutet wird
- im Rahmen der Differentialdiagnostik bei Demenz und anderen neurologischen Erkrankungen
- im Rahmen der Differentialdiagnostik bei einer kardiovaskulären Erkrankung
- zur Aufklärung einer möglichen genetischen Komponente bei Atherosklerose

APO E RESEARCH

Stewart WF, Schwartz BS, Simon D, Kelsley K, Todd AC. ApoE genotype, past adult lead exposure, and neurobehavioral function. *Environm Health Perspect.* 2002; 110(5):5401-505)

Kuroda MM, Weck ME, Sarwark JF, Hamidulla A, Wainwright MS. Association of apolipoprotein E genotype and cerebral palsy in children. *Pediatrics* 2007;119(2):306-313

Stewart WF, Schwartz BS, Simon D, Kelsley K, Todd AC. ApoE genotype, past adult lead exposure, and neurobehavioral function. *Environm Health Perspect.* 2002; 110(5):5401-505)

Haley B., The relationship of the toxic effects of mercury to exacerbation of the medical condition classified as Alzheimer's disease. *Medical Veritas* 4 (2007) 1484-1498.

ZUSAMMENFASSUNG:

Sobald wir die genetisch verursachten 'Entgiftungsunfähigkeiten' kennen, sind wir in der Lage den Körper entsprechend zu schützen, wir können präventive Maßnahmen ergreifen, um vorbeugend Expositionen zu vermeiden oder zu reduzieren.

Nachdem verschiedene Enzymsysteme für den Entgiftungsprozess wichtig sind, können wir die körpereigene Entgiftungsfähigkeit soweit wie möglich unterstützen und stärken.

Um SOD Enzyme funktionstüchtig zu machen, sollten wir feststellen, ob mögliche Nährstoffdefizite (Cu, Zn, Mn) vorliegen. Es ist somit logischer, dass sich die erste diagnostische Aufmerksamkeit auf den Nährstoffhaushalt richtet. Zinkmangel tritt häufig bei Autisten und ADHS Patienten auf. Ein defizitärer Manganhaushalt liegt oft bei stoffwechselschwachen Patienten vor.

Liegt somit Zinkmangel vor, so wäre es ratsam erst diesen zu beseitigen, bevor die ZnSOD-Untersuchung durchgeführt wird. Liegt Manganmangel vor, wäre es logischerweise ratsam zuerst diesen zu behandeln, bevor die genetische MnSOD-Enzymuntersuchung angefordert wird.

Selbst wenn Stoffwechselschwächen oder Verdauungsstörungen vorliegen, würde eine verbesserte Nährstoffversorgung ausreichen, damit wichtige SOD Enzyme wenigstens annähernd normal funktionieren.

Phase 2 Enzyme sind entweder vorhanden oder sie sind es nicht. Bei nicht funktionierenden Phase 2 Enzymsystemen ist es notwendig, dass wir durch entsprechende Maßnahmen die körpereigene Entgiftungskapazität unterstützen und fördern. Dies ist enorm wichtig, denn bei nahezu 50% der Weltbevölkerung fehlt wenigstens ein wichtiges Phase 2 Enzym, das GSTM1.

Das bedeutet, etwa die Hälfte der Weltbevölkerung ist nicht fähig ausreichend selbst zu entgiften. Unterstützende Maßnahmen (Chelattherapie, Nährstofftherapie, orthomolekulartherapeutische Entgiftungen, Homöopathie etc) sind notwendig, damit die steigende Umweltbelastung nicht zu einer übermäßigen Anhäufung von Giftstoffen im Organismus ausartet.

Diese steigende Exposition und Anlagerung von Toxinen in Zellgeweben gilt als Ursache für zunehmende Umwelterkrankungen. Autismus mag nicht allein durch Toxinbelastungen entstehen. Dass Umweltgifte das Zentralnervensystem belasten, wird schon lange nicht mehr in Frage gestellt. Es ist eine Tatsache und somit können entgiftende Maßnahmen nur Positives bewirken, bei Autisten, Asperger Syndrom, ADHS und vielen Entwicklungsstörungen.

Je früher wir beginnen Zellsysteme zu entlasten, umso leichter kann eine Regenerierung stattfinden.

WELCHES TESTMATERIAL?

Das für die genetische Untersuchung der Entgiftungsenzyme benötigte Material ist 1ml Vollblut (im EDTA Röhrchen) oder 10 Tropfen Vollblut auf Spezial-Filterpapier oder ein Wangenabstrich.

Fragen Sie nach Testkits. Für weitere Informationen: www.microtrace.de

LITERATUR

Parveen F, Faridi RM, Das V, Tripathi G, Agrawal S., Genetic Association of phase I and phase II genes with recurrent miscarriages among North Indian women. MHR Basic science of reproductive medicine. Vol16, Issue 3, pg 207-214, 2009

Bundesgesundheitsblatt-Gesundheitsforschung-Gesundheitsschutz 2004: Genetische Polymorphismen von Fremdstoff-metabolisierenden Enzymen und ihre Bedeutung für die Umweltmedizin. 47:1115-1123

Innocenti, F. & Ratain MJ. (2002). Update on pharmacogenetics in cancer chemotherapy. Eur J Cancer 38:639-644.

Schwab M et al. Pharmakogenetik der Zytochrom-P-450-Enzyme. Bedeutung für Wirkungen und Nebenwirkungen von Medikamenten. Dtsch Ärzteblatt 8, 1999

Probst-Hensch NM, Bell DA, Watson MA, Skipper PL, Tannenbaum SR, Chan KK, Ross RK, Yu MC: N-acetyltransferase 2 phenotype but not NAT1*10 genotype affects aminobiphenyl-hemoglobin adduct levels.

Hein DW, Doll MA, Fretland AJ, Leff MA, Webb SJ, Xiao GH, Devanaboyina US, Nangju NA, Feng Y: Molecular genetics and epidemiology of the NAT1 and NAT2 acetylation polymorphisms.

Bell DA, Badawi AF, Lang NP, Ilett KF, Kadlubar FF, Hirvonen A: Polymorphism in the N-acetyltransferase 1 (NAT1) polyadenylation signal: association of NAT1*10 allele with higher N-acetylation activity in bladder and colon tissue.

Marcus PM, Vineis P, Rothman N: NAT2 slow acetylation and bladder cancer risk: a meta-analysis of 22 case-control studies conducted in the general population.

Hughes NC, Janezic SA, McQueen KL, Jewett MA, Castranio T, Bell DA, Grant DM: Identification and characterization of variant alleles of human acetyltransferase NAT1 with defective function using p-aminosalicylate as an in-vivo and in-vitro probe.

Kato T, Inatomi H, Yang M, Kawamoto T, Matsumoto T, Bell DA: Arylamine N-acetyltransferase 1 (NAT1) and 2 (NAT2) genes and risk of urothelial transitional cell carcinoma among Japanese.

Okkels H, Sigsgaard T, Wolf H, Autrup H: Arylamine N-acetyltransferase 1 (NAT1) and 2 (NAT2) polymorphisms in susceptibility to bladder cancer: the influence of smoking.

Hayes JD, Pulford DJ: The glutathione S-transferase supergene family: regulation of GST and the contribution of the isoenzymes to cancer chemoprotection and drug resistance. *Crit Rev Biochem Mol Biol* 1995, 30(6):445-600. PubMed Abstract

Fost U, Hallier E, Ottenwalder H, Bolt HM, Peter H: Distribution of ethylene oxide in human blood and its implications for biomonitoring. *Hum Exp Toxicol* 1991, 10(1):25-31. PubMed Abstract

Pemble S, Schroeder KR, Spencer SR, Meyer DJ, Hallier E, Bolt HM, Ketterer B, Taylor JB: Human glutathione S-transferase theta (GSTT1): cDNA cloning and the characterization of a genetic polymorphism.

Ma QW, Lin GF, Chen JG, Shen JH: Polymorphism of glutathione S-transferase T1, M1 and P1 genes in a Shanghai population: patients with occupational or non-occupational bladder cancer. *Biomed Environ Sci* 2002, 15(3):253-260. PubMed Abstract

Hunter DJ, Hankinson SE, Hough H, Gertig DM, Garcia-Closas M, Spiegelman D, Manson JE, Colditz GA, Willett WC, Speizer FE, Kelsey K: A prospective study of NAT2 acetylation genotype, cigarette smoking, and risk of breast cancer. *Carcinogenesis* 1997, 18(11):2127-2132. PubMed Abstract | Publisher Full Text

Packer BR, Yeager M, Staats B, Welch R, Crenshaw A, Kiley M, Eckert A, Beerman M, Miller E, Bergen A, Rothman N, Strausberg R, Chanock SJ: SNP500Cancer: a public resource for sequence validation and assay development for genetic variation in candidate genes.

Grant DM, Hughes NC, Janezic SA, Goodfellow GH, Chen HJ, Gaedigk A, Yu VL, Grewal R: Human acetyltransferase polymorphisms. *Mutat Res* 1997, 376(1-2):61-70. PubMed Abstract

Miller MC, Mohrenweiser HW, Bell DA: Genetic variability in susceptibility and response to toxicants. *Toxicol Lett* 2001, 120(1-3):269-280. PubMed Abstract | Publisher Full Text

ZUR AUTORIN:

E.Blaurock-Busch PhD gründete das Spezial Labor Micro Trace Minerals in Deutschland 1975 und Trace Minerals International, Inc. in Boulder, Colorado 1984. Weiterhin ist sie für Forschung und Entwicklung in beiden Laboren zuständig. Arbeitet als wissenschaftlicher Berater bei International Board of Clinical Metal Toxicologists (IBCMT) und der Bundesärztekammer der Klinischen Metalltoxikologie (KMT) mit.

An Universitäten in vielen Ländern und medizinische Gruppen auf der ganzen Welt, hat Sie Vorträge gehalten. 2005 erhielt Sie die IBCMT Auszeichnung Award for Outstanding Services. Zahlreiche Artikel und mehrere Bücher in englischer und deutscher Sprache stammen aus Ihrer Feder, weiter ist Sie Mitglied bei der British Society of Ecological Medicine (BSEM) und der European Academy for Environmental Medicine (EAEM).

