

The background features a dark blue gradient with faint, light blue technical diagrams. On the left side, there is a large circular scale with numerical markings from 140 to 260. Several circular diagrams with arrows and dashed lines are scattered across the background, suggesting a scientific or technical theme.

# ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

**ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ** — НАСЛЕДСТВЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ ГРУППЫ ФЕРМЕНТОПАТИЙ, СВЯЗАННОЕ С НАРУШЕНИЕМ МЕТАБОЛИЗМА АМИНОКИСЛОТ, ГЛАВНЫМ ОБРАЗОМ ФЕНИЛАЛАНИНА. ПРИ НЕСОБЛЮДЕНИИ НИЗКОБЕЛКОВОЙ ДИЕТЫ СОПРОВОЖДАЕТСЯ НАКОПЛЕНИЕМ ФЕНИЛАЛАНИНА И ЕГО ТОКСИЧЕСКИХ ПРОДУКТОВ, ЧТО ПРИВОДИТ К ТЯЖЁЛОМУ ПОРАЖЕНИЮ ЦНС, ПРОЯВЛЯЮЩЕМУСЯ, В ЧАСТНОСТИ, В ВИДЕ НАРУШЕНИЯ УМСТВЕННОГО РАЗВИТИЯ (ФЕНИЛПИРОВИНОГРАДНОЙ ОЛИГОФРЕНИИ).

ОТКРЫТИЕ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ  
СВЯЗЫВАЮТ С ИМЕНЕМ  
НОРВЕЖСКОГО ВРАЧА ИВАРА  
АСБЬЁРНА ФЁЛЛИНГА,  
ОПИСАВШЕГО В 1934 ГОДУ  
ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИЕМИЮ,  
АССОЦИИРОВАННУЮ  
С ЗАДЕРЖКОЙ УМСТВЕННОГО  
РАЗВИТИЯ.

В НОРВЕГИИ ЗАБОЛЕВАНИЕ ТАКЖЕ  
ИЗВЕСТНО ПОД НАЗВАНИЕМ  
«БОЛЕЗНИ ФЁЛЛИНГА» В ЧЕСТЬ  
ОТКРЫВАТЕЛЯ.





Фенилпировиноградная олигофрения — наследственное заболевание из числа нарушений обмена аминокислот.

Встречается у новорожденных с частотой 1:10000.

Дети с этой болезнью составляют до 12% среди умственно отсталых.

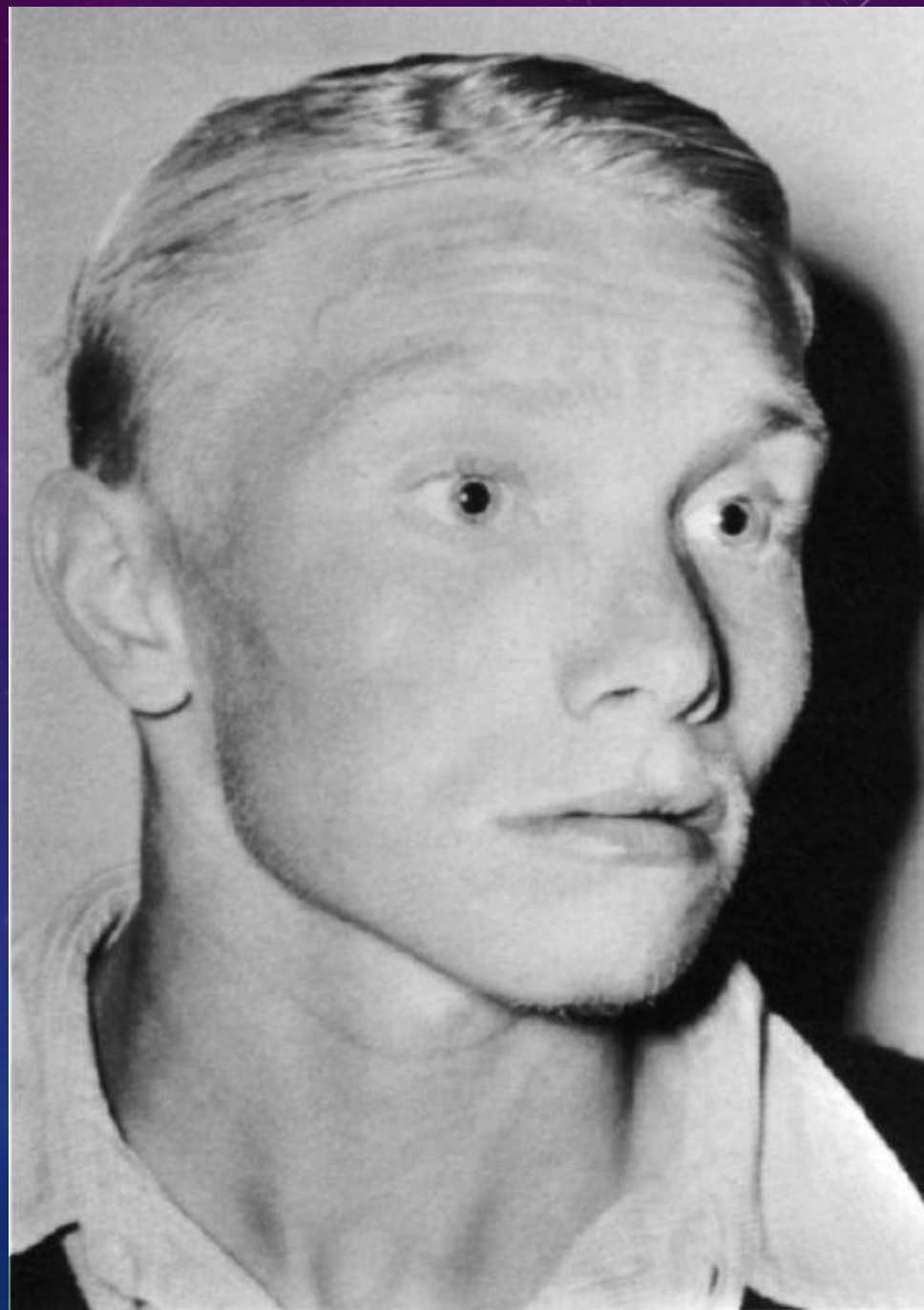
В основе заболевания лежит снижение активности или полное отсутствие фермента фенилаланингидроксилазы, участвующего в обмене фенилаланина. Вследствие дефекта обмена этой аминокислоты происходит приводящее к поражению нервной системы избыточное накопления токсических веществ (кетокислоты).

ХАРАКТЕРЕН  
ВНЕШНИЙ ВИД  
БОЛЬНЫХ: СВЕТЛЫЕ  
ВОЛОСЫ, ГОЛУБЫЕ  
ГЛАЗА,  
НЕДОСТАТОЧНАЯ  
ПИГМЕНТАЦИЯ  
КОЖИ.

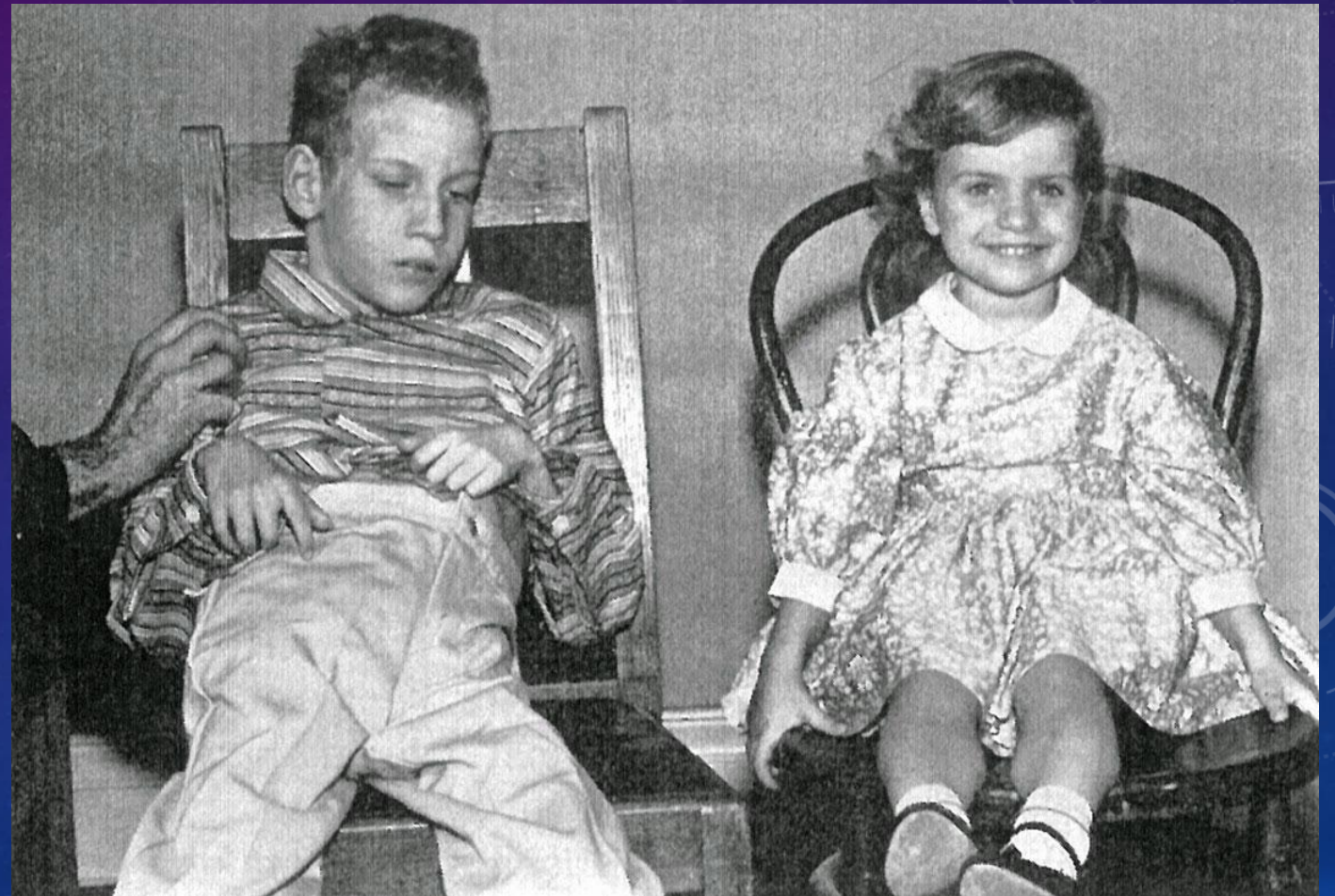




ВЕДУЩИМ КЛИНИЧЕСКИМ СИМПТОМОМ БОЛЕЗНИ ЯВЛЯЕТСЯ ОТСТАВАНИЕ В ПСИХИЧЕСКОМ РАЗВИТИИ, КОТОРОЕ МОЖЕТ БЫТЬ ВЫРАЖЕНО В РАЗЛИЧНОЙ СТЕПЕНИ. СНИЖЕНИЕ ИНТЕЛЛЕКТА СОЧЕТАЕТСЯ С ОТСТАВАНИЕМ В ФИЗИЧЕСКОМ РАЗВИТИИ: БОЛЬНЫЕ ДЕТИ ПОЗДНО НАЧИНАЮТ СИДЕТЬ, СТОЯТЬ, ХОДИТЬ. РОСТ БОЛЬНЫХ ОБЫЧНО НИЖЕ НОРМАЛЬНОГО.



В ранней стадии болезни снижается тонус мышц, затем постепенно формируются спастические парезы и параличи. Сухожильные рефлексy обычно высокие, с расширенными зонами. Походка спастико-атактическая вследствие высокого мышечного тонуса и нарушений координации. Нередко уже в первые годы у больных отмечаются судороги.





НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ РАССТРОЙСТВА ТАКЖЕ  
МОГУТ ПРОЯВЛЯТЬСЯ В ФОРМЕ ПОСТЕПЕННОГО  
НАРАСТАНИЯ НЕПРОИЗВОЛЬНЫХ ДВИЖЕНИЙ —  
ГИПЕР-КИНЕЗОВ. НАБЛЮДАЮТСЯ  
ВРАЩАТЕЛЬНЫЕ ДВИЖЕНИЯ ТУЛОВИЩА ИЛИ  
ОТДЕЛЬНЫХ ЧАСТЕЙ ТЕЛА, ЧЕРВЕОБРАЗНЫЕ  
СОКРАЩЕНИЯ МЫШЦ ПАЛЬЦЕВ (АТЕТОЗ),  
ДРОЖАНИЕ ПАЛЬЦЕВ ВЫТЯНУТЫХ РУК (ТРЕМОР).  
ИЗМЕНЕНИЯ ЧЕРЕПНЫХ НЕРВОВ ВЫРАЖАЮТСЯ В  
НАРАСТАЮЩЕМ КОСОГЛАЗИИ И НИСТАГМЕ.

У БОЛЬШИНСТВА НЕЛЕЧЕННЫХ БОЛЬНЫХ СНИЖЕНИЕ ИНТЕЛЛЕКТА ПОСТЕПЕННО ПРОГРЕССИРУЕТ ДО СТЕПЕНИ ИДИОТИИ. ХАРАКТЕРНЫ РАССТРОЙСТВА РЕЧИ ИЛИ НАРУШЕНИЯ ЕЕ ФОРМИРОВАНИЯ. У БОЛЬШИНСТВА БОЛЬНЫХ РЕЧЬ ПОЛНОСТЬЮ ОТСУТСТВУЕТ. У ДРУГИХ ДЕТЕЙ ОНА БЕДНА, ОДНОСЛОЖНА, ЧАСТО АГРАММАТИЧНА, У НИХ ЖЕ ОТМЕЧАЮТСЯ ЭХОЛАЛИЯ И ПЕРСЕВЕРАЦИИ. НАВЫКИ ОПРЯТНОСТИ, САМООБСЛУЖИВАНИЯ ОБЫЧНО ФОРМИРУЮТСЯ С ТРУДОМ. ВЫРАЖЕНЫ НАРУШЕНИЯ ЭМОЦИОНАЛЬНОЙ СФЕРЫ.



**ЛЕЧЕНИЕ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ПРОВОДИТСЯ ДИЕТОТЕРАПИЕЙ - НЕОБХОДИМО ПРИДЕРЖИВАТЬСЯ ДИЕТЫ СО СТРОГИМИ ОГРАНИЧЕНИЯМИ СОДЕРЖАНИЯ В ПРОДУКТАХ ФЕНИЛАЛАНИНА ИЗ-ЗА ТОГО, ЧТО ЭТА АМИНОКИСЛОТА В ОГРОМНОМ КОЛИЧЕСТВЕ ЕСТЬ В БЕЛКЕ, ИЗ РАЦИОНА АБСОЛЮТНО ИСКЛЮЧАЮТСЯ ВСЯ БЕЛКОВАЯ ПИЩА ЖИВОТНОГО ПРОИСХОЖДЕНИЯ - ЭТО, МОЛОКО, МЯСО, РЫБА, ГРИБЫ И ПРОЧЕЕ.**



СТРОЖАЙШАЯ ДИЕТА ОБЯЗАНА СОБЛЮДАТЬСЯ КАК МИНИМУМ В ТЕЧЕНИЕ ПЯТИ ЛЕТ ЖИЗНИ. В БОЛЕЕ ВЗРОСЛОМ ВОЗРАСТЕ ЗНАЧИТЕЛЬНО СНИЖАЕТСЯ ВОСПРИИМЧИВОСТЬ НЕРВНОЙ СИСТЕМОЙ ОПАСНОМУ ВОЗДЕЙСТВИЮ ФЕНИЛАЛАНИНА И ЕГО ПРОДУКТОВ РАСПАДА. ПРАКТИЧЕСКИ ВСЕ ДЕТКИ В ВОЗРАСТЕ 12-14 ЛЕТ МОГУТ СВОБОДНО ПЕРЕХОДИТЬ НА ОБЫЧНОЕ ПИТАНИЕ.



ПОДГОТОВИЛА БОЙКО Д.А.

