

Фенилкетонурия

- ФКУ
- финилпировиноградная олигофрения
- болезнь Фёллинга



Фенилкетонурия



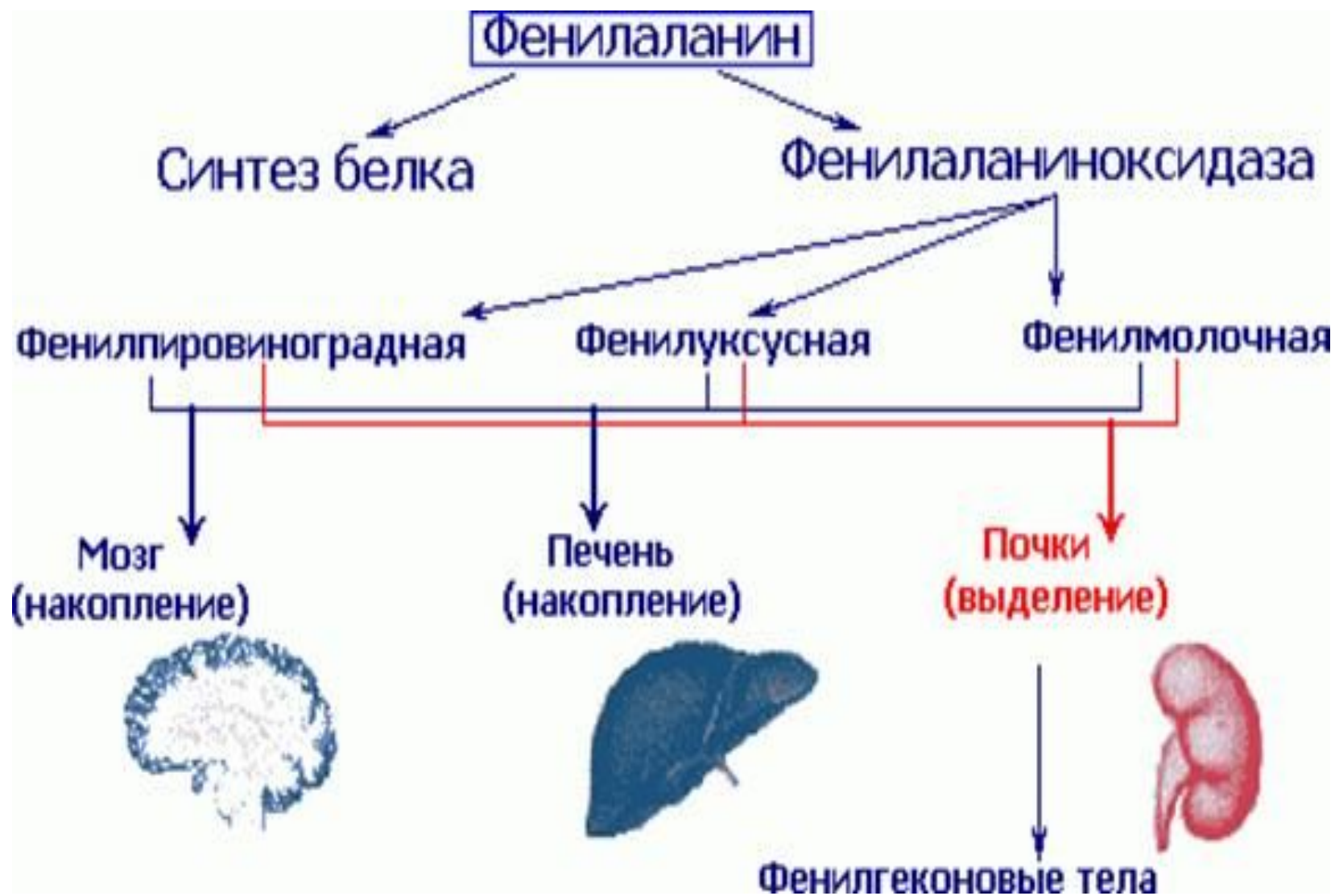
Наследственное заболевание обмена одной из важных аминокислот (фенилаланина), в связи с недостатком или полным отсутствием необходимого для обмена фермента. Это приводит к накоплению в организме особо токсичных веществ, поражающих нервную систему.

*Местоположение гена
в хромосоме (локус):*

12 q 22 – 24, 2

4 p 15,3

Этиология и патогенез:



Физические признаки:

- дети белокурые со светлой кожей и голубыми глазами
- часто отмечаются экзема, дерматиты
- моча и пот имеют «заплесневелый», «мышинный», «волчий» запах
- быстрое и чрезмерное прибавление в весе, однако остаются рыхлыми, вялыми.
- у большинства рано зарастает большой родничок



Психопатологически

отмечается:

- Умственная отсталость (65% - глубокая, 31.8% - умеренная и 3.2% - легкая)
- Недоразвитие речи (ее или совсем нет, или есть отдельные слова, которые больные не соотносят с объектом), т.е. нарушено:
 - понимание речи
 - звукопроизношение



MedUniver.com
Все по медицине...

Рис. 12.8
Больной с фенилкетонурией.
Слабая пигментация кожи, волос,
радужной оболочки глаз,
умеренная степень олигофрении

Неврологическая

СИМПТОМАТИКА:

- Эпилептиформные припадки
- Нарушение мышечного тонуса
- Плохая координация движений
- Много стереотипии, часты другие знаки экстрапирамидной недостаточности (атетоидные, хореиформные движения)



Расстройства поведения:

- *Двигательное беспокойство, целенаправленные, неуправляемые перемещения от объекта к объекту, бесцельные манипуляции с предметами.*

ИЛИ

- *Дети пассивны, вялы, плохо узнают близких, оживляются при упоминании о еде.*



Патологоанатомически обнаруживается:

- *малая масса мозга*
- *дефекты миелинизации в коре больших полушарии(особенно в лобных и височных долях), и других структурах (внутренняя капсула, зрительные проводящие пути)*
- *депигментация черной субстанции*

Обследование детей:

Все новорожденные обследуются по специальным программам скрининга на повышение концентрации фенилаланина. Используют:

1. Микробиологический метод определения концентрации фенилаланина в крови.

2. Проба Фёллинга на фенилпировидноградную кислоту в моче (берется 5% раствор треххлористого железа и уксусной кислоты и прибавляется несколько капель к моче, появление зеленой окраски говорит о положительной реакции на фенилаланин).

В дальнейшем определяют **количественное содержание фенилаланина в крови и моче** (хроматография аминокислот), , это исследование с помощью специальных анализаторов.

Наследственность:

Болезнь наследуется по рецессивному типу (т. е. болеют сестры и братья из одной семьи, а родители здоровы, хотя и являются гетерозиготными носителями гена ФКУ).

Ген фенилкетонурии встречается в среднем у 1-2 на 100 человек, но болезнь может возникнуть лишь в том случае, если и мать и отец ребенка являются носителями этого гена, и ребенок унаследует его в двойном наборе. Поэтому болезнь встречается значительно реже, чем распространен ген. Больные ФКУ (обладатели двух патологических генов) могут иметь детей с фенилкетонурией только при вступлении в брак с носителями таких же генов. При вступлении в брак с лицами свободными от гена ФКУ, дети не болеют этим заболеванием.

Диетотерапия:

Исключить:

мясо, колбасы, рыбу, бульоны, яйца, творог, сыр, мучные изделия, каши из естественных круп, фасоль, орехи, шоколад.

Меню для детей составляется из:

фруктов, овощей, крахмальных изделий, жиров, со строгим учетом содержания в них фенилаланина.



MD мил ФКУ-0»

Лечебное питание на основе аминокислот
без фениланина, предназначенное для
вскармливания детей, больных
фенилкетонурией первого года жизни.



«МД мил ФКУ-1»

Лечебное питание на основе аминокислот
без фенилаланина, предназначенное для
питания больных фенилкетонурией детей
в возрасте от 1 года.



«МД мил ФКУ-2»

Лечебное питание на основе
аминокислот без фенилаланина,
предназначенное для питания больных
фенилкетонурией детей в возрасте от 1
года.



«МД мил ФКУ-3»

Лечебное питание на основе аминокислот без фенилаланина, предназначенное для питания больных фенилкетонурией - детей старше 1 года, взрослых и беременных женщин.



**При несоблюдении женщиной
специфической диеты во время
беременности у ребёнка
возникают следующие пороки
развития:**

в 92% случаев - умственная отсталость

в 73% случаев - микроцефалия

в 12% случаев - врождённые пороки сердца

в 40% случаев - низкая масса тела при рождении

Профилактика фенилкетонурии:

- **1. Большое значение имеет специальное наблюдение за «семьями риска».**
Новорожденные из этих семей должны быть подвергнуты обязательному биохимическому исследованию и при показаниях к раннему лечению.
- **2. Внедрение программ массового скрининга новорожденных для раннего выявления ФКУ и своевременного назначения диетотерапии.**
- **3. Пренатальная диагностика в «семьях высокого риска»**

