

**Департамент образования города Москвы
Государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования города Москвы
«Московский городской педагогический университет»
Институт естествознания и спортивных технологий**

Кафедра адаптологии и спортивной подготовки

**Презентация по дисциплине
ЧАСТНАЯ ПАТОЛОГИЯ ДЕТСКОГО ВОЗРАСТА**

Тема: Фенилкетонурия. Нарушения обмена триптофана.

**Презентацию выполнили:
студентки 4АФКБ-ОЗ
Кухта Александра
Бедрягина Дарья
Ящишена Виктория**

**Москва
2019**

Фенилкетонурия – наиболее распространенное нарушение обмена аминокислот. В среднем фенилкетонурии подвержен 1 из 8000 человек.

В основе болезни лежит дефицит фермента, осуществляющего превращение фенилаланина в тирозин (тирозин препятствует отложению жиров, снижает уровень аппетита, улучшает функции гипофиза, щитовидной железы и надпочечников).



Фенилкетонурия (болезнь Феллинга, фенилпировиноградная олигофрения) – врожденная, генетически обусловленная патология, характеризующаяся нарушением гидроксилирования фенилаланина, накоплением аминокислоты и ее метаболитов в физиологических жидкостях и тканях с последующим тяжелым поражением ЦНС.

Фенилкетонурия впервые описана А. Феллингом в 1934 г.; встречается с частотой 1 случай на 10 000 новорожденных. В неонатальном периоде фенилкетонурия не имеет клинических проявлений, однако поступление фенилаланина с пищей вызывает манифестацию заболевания уже в первом полугодии жизни, а в дальнейшем приводит к тяжелым нарушениям развития ребенка.

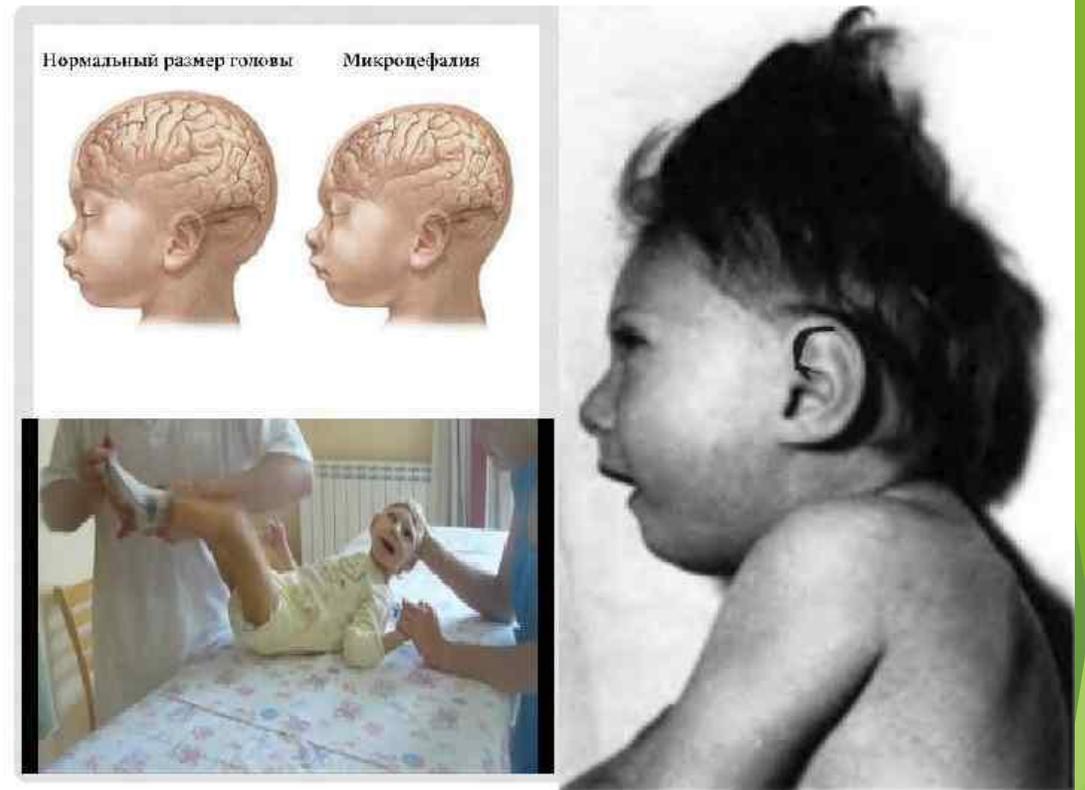
Именно поэтому **пресимптоматическое выявление фенилкетонурии** у новорожденных является важнейшей задачей неонатологии, педиатрии и генетики.



Фенилкетонурия проявляется на первом году жизни.

Основными симптомами в этом возрасте являются:

- вялость ребенка;
- отсутствие интереса к окружающему;
- иногда повышенная раздражительность;
- беспокойство;
- срыгивания;
- нарушения мышечного тонуса (чаще мышечная гипотония);
- судороги;
- признаки аллергического дерматита;
- появляется характерный «мышинный» запах мочи.



В более позднем возрасте для больных фенилкетонурией характерна задержка психоречевого развития, нередко отмечается микроцефалия.

При фенилкетонурии характерны следующие фенотипические особенности: гипопигментация кожи, волос, радужной оболочки глаз.

Эпилептические приступы встречаются почти у половины больных фенилкетонурией и в некоторых случаях могут служить первым признаком болезни.

Диагностика

- скрининг-метод (новорожденным детям в роддоме проводят экспресс-тесты на содержание фенилаланина)
- дополнительные исследования крови и мочи (хроматографию, флюориметрию)
- генетического исследования для подтверждения мутации в гене, отвечающем за фенилаланин-4-гидроксилазу (во время беременности)



Лечение фенилкетонурии

- Самым эффективным и распространенным способом лечения, является элиминационная диета: диета с исключением продуктов, содержащих фенилаланин (исключение белковых продуктов)



- Очень важно исключение фенилаланина именно в первый год жизни, когда наиболее активно развивается нервная система (есть возможность вырастить здорового человека)

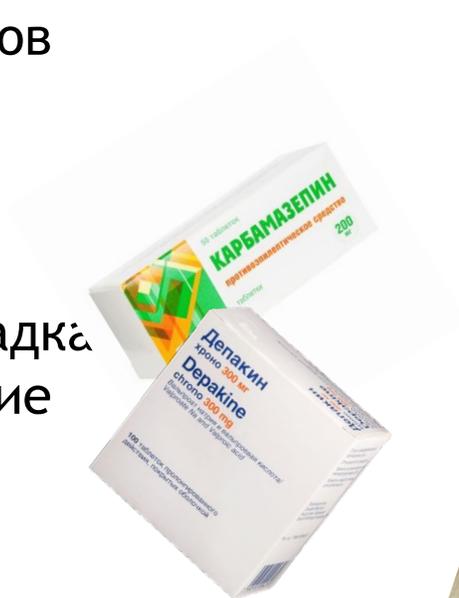
- После 16-18 лет организм становится менее чувствительным к фенилаланину, и возможно включение новых продуктов, под контролем содержания фенилаланина в крови



- Назначаются комплексы из витаминов и минералов



- При судорожных припадках необходимо применение антиконвульсантов



- Показан массаж, лечебная физкультура
- Использование средств физиотерапии для коррекции мышечного тонуса



Новые направления в лечении фенилкетонурии

- использование заместительной терапии фенилаланинлиазой (PAL) - растительным ферментом, расщепляющим фенилаланин до нетоксических соединений;
- генная инженерия (введение искусственно созданного нормального гена, ответственного за фенилаланин-4-гидроксилазу);
- метод «больших нейтральных аминокислот» — уменьшение всасывания фенилаланина из пищи и поступления в головной мозг с помощью специальных препаратов.

Нарушения обмена триптофана

Триптофан - незаменимая аминокислота. Образующийся при расщеплении белков триптофан через кишечную стенку всасывается в кровь и используется организмом для синтеза белков.

Наследственные нарушения обмена триптофана

- Болезнь Гартнепа
- Индиканурия
- Синдром Тада
- Синдром Прайса

Болезнь Гартнепа



генетическое изменение транспортной функции клеток слизистой оболочки кишечника и проксимальных отделов почечных канальцев



характерны кожная фоточувствительность, пеллагроподобный дерматит, мозжечковая атаксия

Индиканурия



нарушение всасывания триптофана в кишечнике с образованием избыточного количества индола, который всасывается, окисляется, сульфатируется и выделяется в виде индикана



наблюдается гиперкальциемия, нефрокальциноз, периодическая гипертермия.

Синдром Тада



недостаток фермента триптофанпирролазы, катализирующего превращение триптофана в кинуренин.



глубокая умственная отсталость, нанизм, мозжечковая атаксия.



Синдром Прайса



дефект кинуренингидроксилазы



склеродермия

