

Фенилкетонурия (Фенилпировиноградная олигофрения)

Выполнил
Студент гр. М-11(1)-14
Атаманов Дмитрий
Равилевич

- Ген ФКУ находится на 12-й хромосоме (12q22-24).
- Менделирующая наследственность человека OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man, издание Национального Центра Биотехнологической Информации, США)
— <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim> .
- OMIM 261600

- Дефицит фермента фенилаланин-4-гидроксилазы вызывает нарушение процесса детоксикации, превращения фенилаланина в тирозин. В следствие чего образуются фенилпировиноградная и фенилмолочная кислоты, фенилэтиламин и ортофенилацетат, которых вовсе не должно быть в нашем организме..
- Выражается это в расстройствах развития ЦНС:
 - слабоумие впритирку с идиотией (дефицит тетрагидробиоптерина);
 - судороги (дефицит фермента дигидроптеридинредуктазы);
 - ограничения в движении, мышечный гипотонус;
 - внезапные частые проявления рвоты;
 - плаксивость;
 - вялость;
 - «мышиный» запах мочи;
 - высыпания на теле



- <http://ladycharm.net/wp-content/uploads/2016/09/0309w-57.jpg>
- <http://ladycharm.net/wp-content/uploads/2016/09/0309w-60.jpg>

- Дети, болеющие фенилкетонурией, рождаются совершенно здоровыми, светловолосые с белой кожей.
- Судороги проявляются в раннем возрасте и могут сохраняться у взрослых.
- Воспалительные процессы, похожие на аллергию.
- К полугоду ребенок даже не узнает мать, не хочет и не может нормально сидеть и переворачиваться.
- К 1 году жизни заметно слабо эмоциональное поведение ребенка.
- К 3 годам – чрезмерная плаксивость, нарушение поведения.

Диагностика

- *Проба Феллинга. Выявление фенилпировата в моче при помощи хлорида 3-валентного железа.*
- *Тест Гатри. В ее основе лежит бактериальное ингибирование определенных штаммов *Bacillus cereus*.*
- *Хроматография аминокислот плазмы крови и мочи.*
- *Флуориметрия.*
- *Определение активности ФАГ или тетрагидробиоптеринредуктазы.*
- *Поиск мутантного гена с помощью синтетических олигонуклеотидных зондов.*

Лечение. Профилактика.

- Если же в первые дни удастся обнаружить заболевание и придерживаться диете, то поражение НС удастся предотвратить.
- Ограничение в белке, соответствующие возрасту и нагрузкам, до половозрелого возраста.
- Прием тетрагидробиоптерина или его заменителей, который является составляющей фенилаланин-4-гидроксилазы.



Помимо приема лекарственных препаратов и диеты, также необходимы массаж, лечебная физкультура, помощь психолога.

Литература

- «Клиническая генетика: учебник», изд. 4-е, доп. и перераб. / под ред. Н. П. Бочкова, М., 2011.
- Журнал «Практическая диетология»
- https://www.syl.ru/article/181433/new_fenilketonuriya---chto-eto-takoe-simptomyi-diagnostika-i-lechenie-kak-nasleduet-sya-fenilketonuriya
- <http://www.polismed.com/articles-fenilketonuriya-fku-prichiny-simptomu-diagnostika.html>