

Фенилкетонурия

- ФКУ
- *финилпировиноградная олигофрения*
- *болезнь Фёллинга*



- **Фенилкетонурия** – частое врожденное нарушение метаболизма аминокислот, в основе которого лежит дефицит печеночного фермента фенилаланингидроксилазы, осуществляющего превращение фенилаланина.

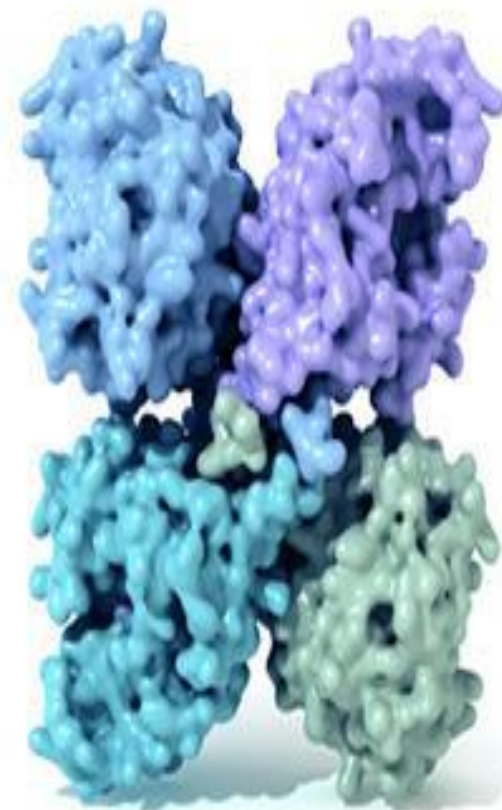
В самостоятельную форму ФКУ выделил А.Фелинг в 1934 году



Дефицит фенилаланингидроксилазы



Накопление
фенилаланина и его
производных



Фенилаланингидроксилаза

Распространенность ФКУ в различных популяциях мира, по данным массового скрининга

<ul style="list-style-type: none">• Популяция	<ul style="list-style-type: none">• Частота носителей	<ul style="list-style-type: none">• Частота заболевания	<ul style="list-style-type: none">• Авторы
<ul style="list-style-type: none">• Турция	<ul style="list-style-type: none">• 1:26	<ul style="list-style-type: none">• 1:2600	<ul style="list-style-type: none">• Ozalp et al., 1986
<ul style="list-style-type: none">• Ирландия	<ul style="list-style-type: none">• 1:33	<ul style="list-style-type: none">• 1:4500	<ul style="list-style-type: none">• DiLella et al., 1986
<ul style="list-style-type: none">• Восточная Европа	<ul style="list-style-type: none">• 1:50	<ul style="list-style-type: none">• 1:10 000	<ul style="list-style-type: none">• Scriver & Kaufman, 2001
<ul style="list-style-type: none">• Япония	<ul style="list-style-type: none">• 1:200	<ul style="list-style-type: none">• 1:143 000	<ul style="list-style-type: none">• Aoki & Wada, 1988
<ul style="list-style-type: none">• Финляндия	<ul style="list-style-type: none">• 1:225	<ul style="list-style-type: none">• 1:200 000	<ul style="list-style-type: none">• Scriver & Kaufman, 2001

Механизм развития заболевания



Фенилаланин

Синтез белка

Фенилаланиноксидаза

Фенилпировиноградная

Фенилуксусная

Фенилмолочная

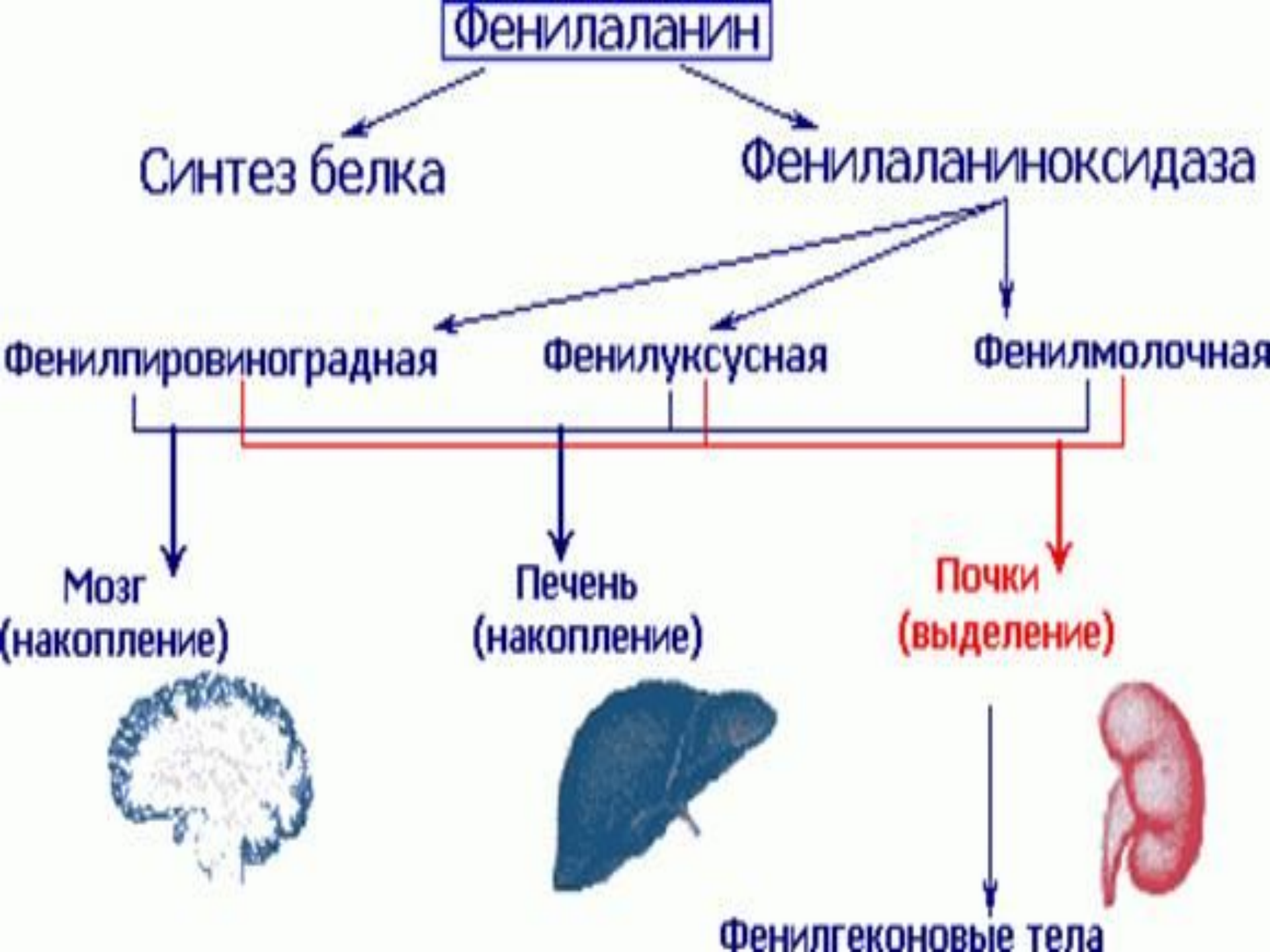
Мозг
(накопление)

Печень
(накопление)

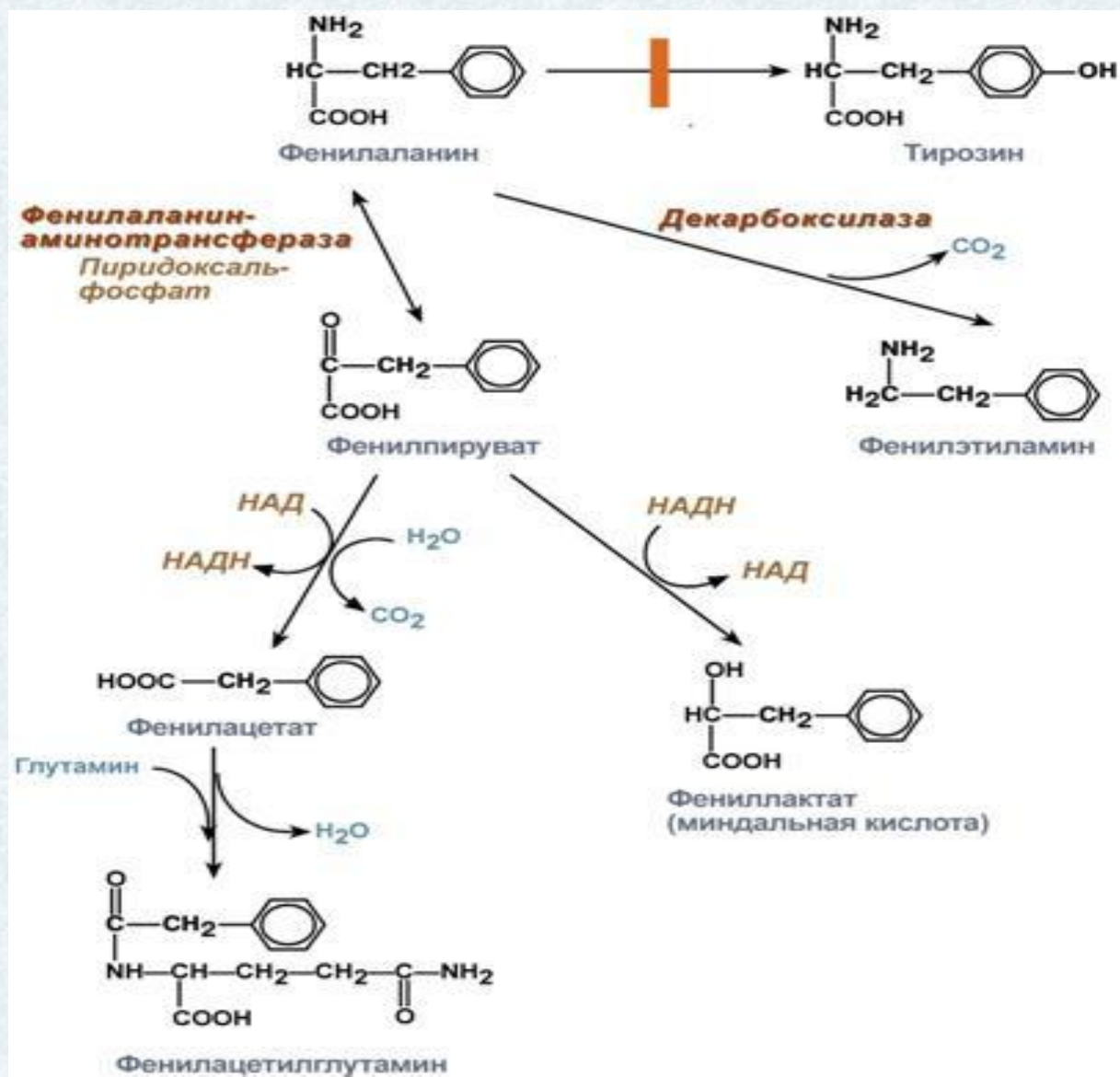
Почки
(выделение)



Фенилгеконовые тела



Превращение фенилаланина при фенилкетонурии



Фенилкетонурия



Классическая

- Повреждения в гене фенилаланингидроксилазы (*PAH*)
- Описана А.Folling., 1934г.
- 98%

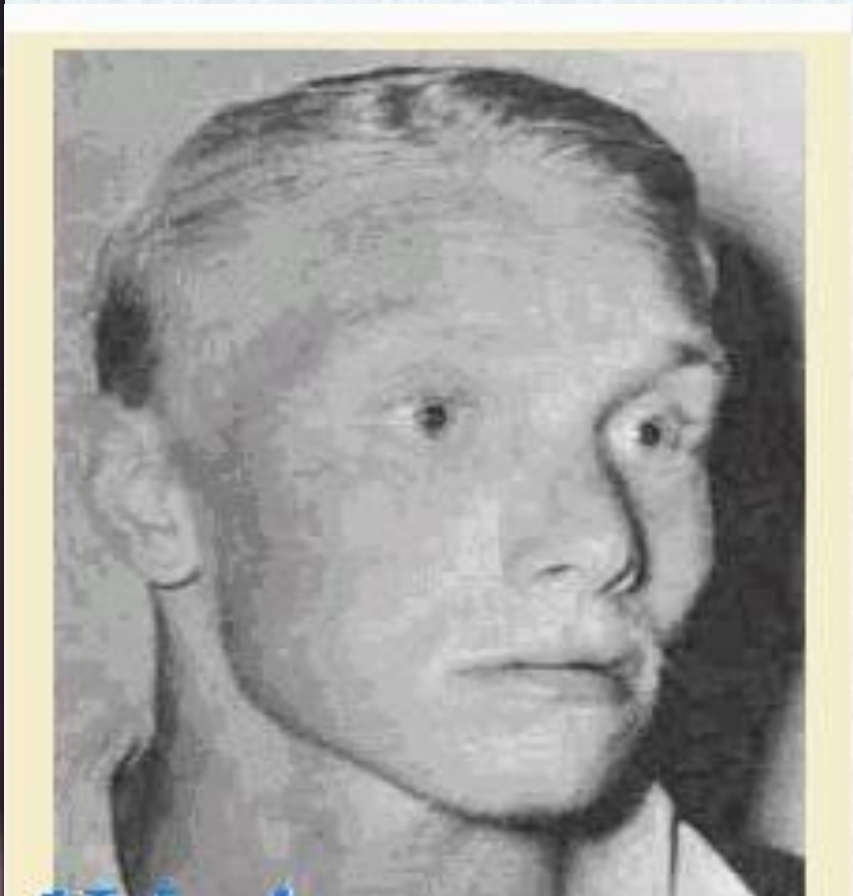


Атипичная

- Повреждения в генах синтеза и обмена тетрагидробиоптерина (BH4) (*PTS, QDPR* и др.)
- описана I.Smith, 1974г
- 2%

Симптомы ФКУ





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



- **«MD мил ФКУ-1»** , **«MD мил ФКУ-2»**

В возрасте от 1 года

- **«MD мил ФКУ-3»**

Для детей старше 1 года, беременным и взрослым



