

Фенилкетонурия.

Ученицы 11 класса «А»

МАОУ СОШ №47

Павловой Анастасии
Преподаватель

Леонтьевна И.М.

Содержание:

- *Фенилкетонурия.*
- *Признаки.*
- *Причины.*
- *Диагностика фенилкетонурии.*
- *Лечение.*
- *Список литературы.*

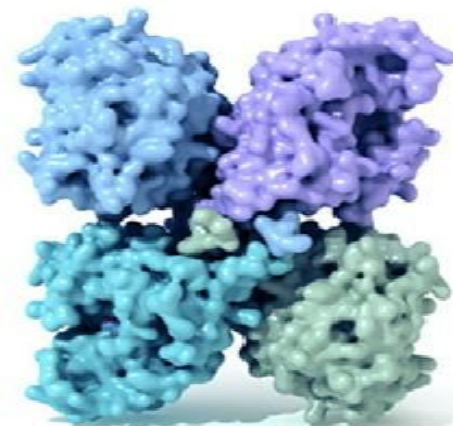
Фенилкетонурия

Наследственное нарушение аминокислотного обмена, обусловленное недостаточностью печеночных ферментов, участвующих в метаболизме фенилаланина до тирозина.

**Дефицит
фенилаланингидроксилазы**

Фенилаланин $\xrightarrow{\text{X}}$ Тирозин

Накопление
фенилаланина и его
производных



Фенилаланингидроксилаза

Фенилаланин

Синтез белка

Фенилаланиноксидаза

Фенилпировиноградная

Фенилуксусная

Фенилмолочная

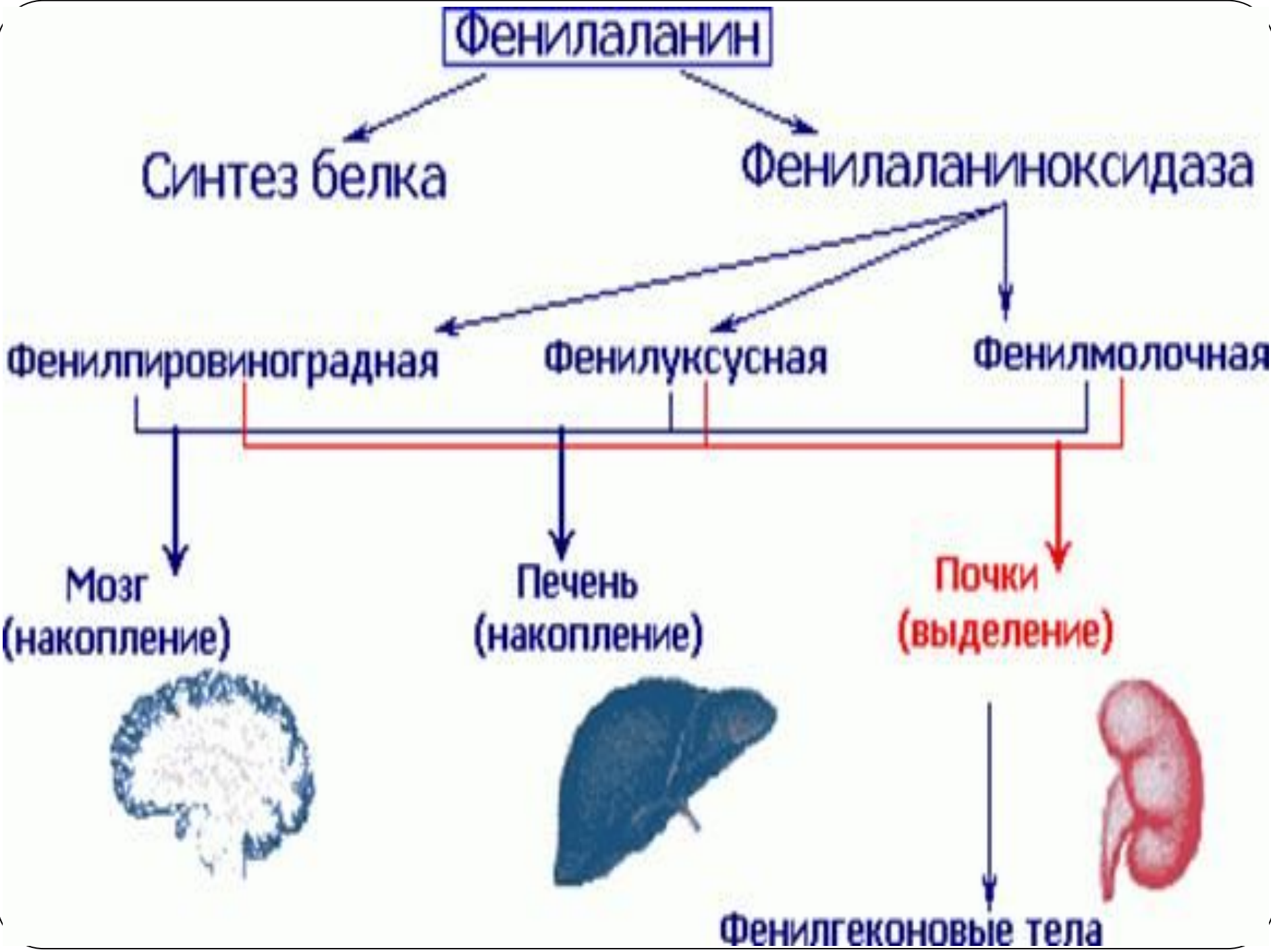
Мозг
(накопление)

Печень
(накопление)

Почки
(выделение)



Фенилгеконовые тела



ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ



Классическая

- Повреждения в гене фенилаланингидроксилазы (PAH)

- 98%

Атипичная

- Повреждения в генах синтеза и обмена тетрагидробиоптерина (BH4) (PTS, QDPR и др.)

- 2%

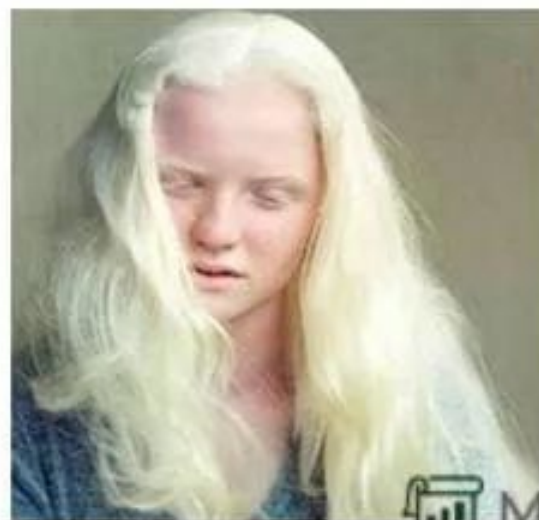
Признаки.

Ранними признаками фенилкетонурии служат рвота, вялость или гиперактивность, запах плесени от мочи и кожи, задержка психомоторного развития; типичные поздние признаки включают олигофрению, отставание в физическом развитии, судороги, экзематозные изменения кожи и др.



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



Фенилкетонурия (ФКУ)

Впервые описал А. Foiling в 1934 году.

Частота встречаемости в России — 1:10000.

ФКУ встречается у 1% умственно отсталых лиц.

Она объединяет несколько клинически сходных, но генетически разных заболеваний.

Причины.

- Чаще всего к развитию фенилкетонурии приводит мутация гена, кодирующего фермент фенилаланин-4-гидроксилазу и расположенного на длинном плече 12 хромосомы (локус 12q22-q24.1). Это, так называемая, классическая фенилкетонурия I типа, составляющая 98% всех случаев заболевания. Гиперфенилаланинемия может достигать 30 мг% и выше. При отсутствии лечения данный вариант фенилкетонурии сопровождается глубокой умственной отсталостью.
- Кроме классической формы, различают атипичные варианты фенилкетонурии, протекающие с той же клинической симптоматикой, но не поддающиеся коррекции диетотерапией. К ним относятся фенилкетонурия II типа (недостаточность дегидроптеринредуктазы), фенилкетонурия III типа (дефицит тетрагидробиоптерина) и другие, более редкие варианты.
- Вероятность рождения ребенка, больного фенилкетонурией, повышается при заключении близкородственных браков.

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

Тяжелые поражения ВНД

слабоумие

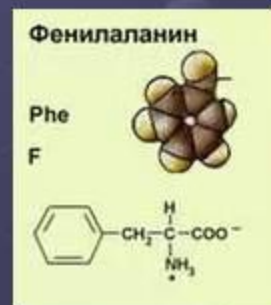


Расстройство регуляции двигательных функций

Причина

1. Нарушение синтеза фермента, нужного для нормального обмена веществ

аминокислота



не усваивается

Нарушается образование гормонов: адреналин, норадреналин, тирозин

Диагностика фенилкетонурии.

В настоящее время диагностика фенилкетонурии входит в программу неонатального скрининга, осуществляемого всем новорожденным.

Для подтверждения диагноза фенилкетонурии проверяется концентрация фенилаланина и тирозина в крови, определяют активность печеночных ферментов, выполняется биохимическое исследование мочи , метаболитов катехоламинов в моче и др.

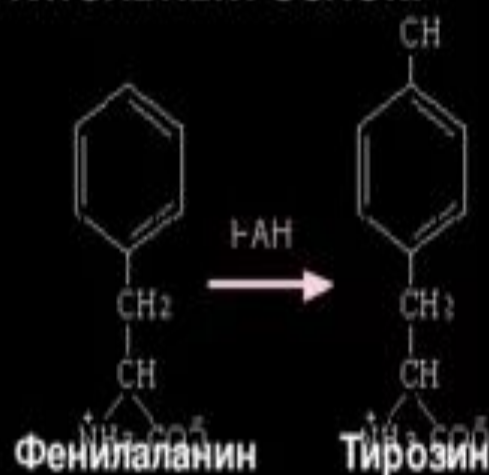
Дополнительно проводится ЭЭГ и МРТ головного мозга, осмотр ребенка детским неврологом.

Фенилкетонурия (ФКУ)

Диагноз ФКУ ставится простым биохимическим тестом (проба Феллинга) или микробиологическим тестом Гатри.



Лечение – диетотерапия. Диета исключает мясные, рыбные, молочные продукты и другие продукты, содержащие животный и, частично, растительный белок.



Назначают
аминокислотные
смеси, лишенные
фенилаланина



Лечение.

Соблюдение диеты, ограничивающей поступление белка в организм.

Больным назначается прием минеральных соединений, витаминов группы В и др.; по показаниям - ноотропные средства, антиконвульсанты. Дети, страдающие фенилкетонурией, находятся под наблюдением участкового педиатра и психоневролога; Необходим тщательный мониторинг нервно-психического статуса детей, контроль уровня фенилаланина в крови и показателей электроэнцефалограммы.

Атипичные формы фенилкетонурии, не поддающиеся лечению диетой, требуют назначения гепатопротекторов, противосудорожных средств, заместительной терапии леводопой, 5-гидрокситриптофаном

Лечение фенилкетонурии

- Основу лечения фенилкетонурии составляет **диетотерапия**, при которой должно строго ограничиваться поступление в организм белка с продуктами питания. Степень правильности диеты обуславливается количеством фенилаланина в крови пациента.
- Лечение питанием заключается в полном исключении из рациона больного продуктов, насыщенных белками: бобовые, яйца, мясо, молоко, рыбу и др. На столе должны присутствовать фрукты, соки (овощные и фруктовые), овощи.

Лечение

- Уменьшение количества фенилаланина в рационе питания.
- Следить за наличием тирозина в пищи.
- Также необходим постоянный медицинский контроль за умственным и физическим развитием ребенка.
- Диетотерапия.





Список литературы.

- Яндекс картинки.
- www.krasotaimedicina.ru
- Syl.ru
- Neboleem.net