

# Фенилкетонурия.

Ученицы 11 класса «А»

МАОУ СОШ №47

Павловой Анастасии  
Преподаватель

Леонтьевна И.М.

# Содержание:

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

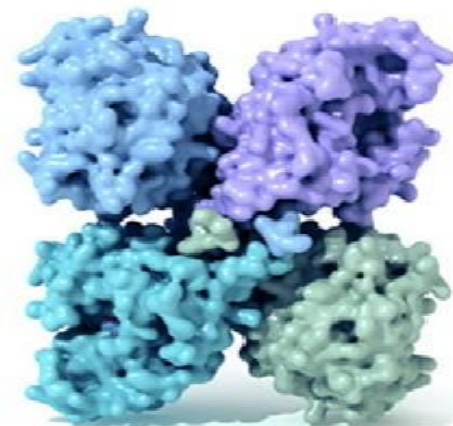
# Фенилкетонурия

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%

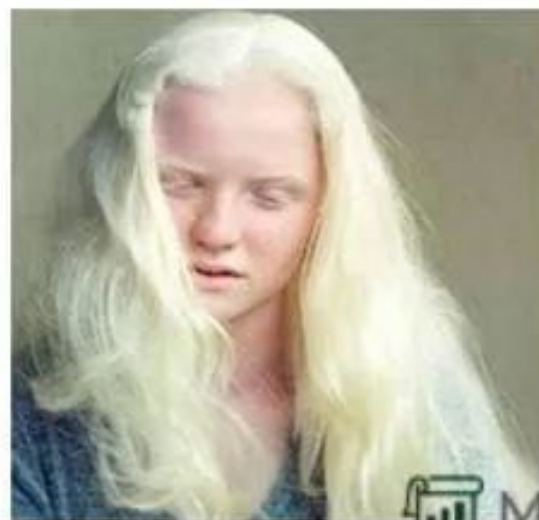
# Признаки.

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

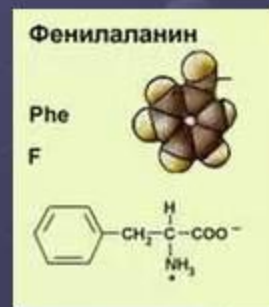


Расстройство регуляции двигательных функций

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.

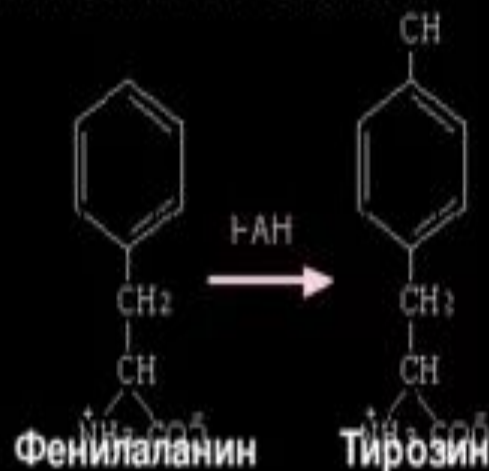
Дополнительно проводится ЭЭГ и МРТ головного мозга, осмотр ребенка детским неврологом.

# 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, лишённые 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](http://www.krasotaimedicina.ru)
- Syl.ru
- Neboleem.net