

ЧТО ТАКОЕ ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ?

Фенилкетонурия (ФКУ) – наследственное заболевание, которое встречается с частотой 1 на 5000 – 7000 новорожденных. Развитие этого заболевания связано с повреждением (мутацией) особого гена. Больной ребенок рождается, если он получает два мутантных гена (по одному от каждого из родителей). Родители больного ребенка всегда здоровы, но являются носителями патологического гена. Частота носительства мутаций, вызывающих ФКУ, среди населения Свердловской области 1 на 40 человек. До рождения больного ребенка родители не знают о своем носительстве. Риск рождения больного ребенка в браке двоих таких носителей составляет 25% при каждой беременности. Все остальные родственники чаще всего здоровы.

Как проявляется заболевание?

Вследствие мутации гена страдает функция фермента фенилаланингидроксилазы (ФАГ), который обеспечивает пути обмена аминокислоты фенилаланина (ФА).

Фенилаланин поступает в организм ребенка только с пищей. У больного ФКУ постепенно повышается уровень ФА в крови. Высокий уровень ФА является токсичным прежде всего для нервной системы. При отсутствии лечения после 3-6 месяцев жизни появляются клинические признаки болезни: отставание в нервно-психическом развитии, судороги, дерматиты, повышенная потливость со специфическим запахом пота и мочи, осветление кожи и волос. Впоследствии у детей, не получавших лечение, развивается глубокая умственная отсталость.

Рано начатое лечение позволяет предотвратить развитие всех этих клинических проявлений. Дети развиваются полноценно и внешне не отличаются от здоровых людей. Поэтому важно начать лечение как можно раньше!

Какое существует лечение заболевания?

Лечение заключается в назначении диетотерапии с ограничением белка, поступающего с обычной пищей. Т.е. в диете исключаются все высокобелковые продукты. Рацион больных ФКУ состоит из лечебной смеси аминокислот без ФА, овощных и фруктовых блюд, малобелковых продуктов на крахмальной основе.

Кто будет наблюдать ребенка в случае подтверждения диагноза?

Основным врачом, наблюдающим больного ребенка, будет врач-диетолог, который научит родителей расчету диеты для ребенка. В дальнейшем родители будут регулярно посещать врача-диетолога и получать лечебные смеси для ребенка в КДЦ «ОЗМР». Ребенку будет проводиться контроль уровня ФА в крови.