

ФГБОУ ВО «Чувашский государственный университет им. И.Н.Ульянова»

Медицинский факультет

Кафедра медицинской биологии с курсом микробиологии вирусологии

Фенилкетонурия
(фенилпировиноградная олигофрения)

Автор:

Л.С. Сахарнова

группы М-15(1)-16

Содержание

- Определение и локализация пораженного гена в хромосоме.....3
- Фенотип больного.....5
- Диагностика.....7
- Лечение.....8
- Список литературы.....9

Определение и локализация пораженного гена в хромосоме

Фенилкетонурия (код МКБ-10 – E70.0; OMIM –261600) - аутосомно-рецессивное заболевание, связанных с нарушением обмена аминокислоты фенилаланина.

Локализация	Фенотип	MIM код	Наследование	Phenotype mapping key	Лocus	Gene/Locus MIM number
12q23.2	Фенилкетонурия	261600	AR	3	PAH	612349

Клиническая классификация фенилкетонурии базируется на уровне фенилаланина в крови больного до начала лечения:

1. *Классическая (тяжелая) фенилкетонурия* – уровень фенилаланина в крови выше 1200 мкмоль/л (выше 20 мг/дл);
2. *Легкая (легкая + средняя) фенилкетонурия* – уровень фенилаланина 600–1200 мкмоль/л (10–20 мг/дл), в некоторых случаях отдельно выделяют среднюю форму при уровне фенилаланина 900–1200 мкмоль/л (15–20 мг/дл);
3. *Легкая гиперфенилаланинемия* – уровень фенилаланина 120–600 мкмоль/л

Фенотип больного

При отсутствии лечения на первом году жизни:

1. Нарушение психомоторного развития ребенка;
2. Судороги малые (кивки) или развернутые;
3. Экзематозные проявления на коже;
4. Мышечная гипотония;
5. Гипопигментация кожи, волос, радужной оболочки глаз;
6. Своеобразный «мышиный» запах мочи;
7. Возможно формирование микроцефалии.



<https://malutka.pro/osobennyye-deti/fenilketonuriya.html>



<http://pku.org.ua/images/user/Felisha.jpg>



<http://pediatr-online.ru/wp-content/uploads/2015/02/atopicheskij-dermatit-u-detej.gif>

Диагностика

- **Неонатальный скрининг (определение концентрации фенилаланина в сухих пятнах крови)**
- 1. *Тест Гатри* – полуколичественный микробиологический тест, в основе: ингибирование бактериальной культуры *Bacillus subtilis*. Тормозящее влияние ингибитора устраняется при повышенных концентрациях фенилаланина в крови обследуемого.
- 2. *Хроматография* – полуколичественный биохимический метод определения фенилаланина с помощью тонкослойной хроматографии аминокислот плазмы крови и мочи.
- 3. *Флуориметрия* – количественный биохимический метод определения фенилаланина в крови методом хроматографии на ионообменных смолах с помощью современных автоматических флуориметров.
- **Проба Феллинга** - обнаружению фенилпировиноградной кислоты в моче, основанный на появлении сине-зеленой окраски после добавления к моче хлорида железа;
- **Молекулярно-генетический метод:** поиск мутантного гена с помощью синтетических олигонуклеотидных зондов.



https://www.deti34.ru/wp-content/uploads/story_xinjiang-1600x900_tcm137-165905.jpg

Лечение

1. Диетотерапия (исключают продукты с высоким содержанием белка; концентрация фенилаланина более 360 мкмоль/л по результату скрининга)

- белковые гидролизаты: нофелан (Польша), апонти (США), лофенолак (США);
- смеси L-аминокислот, лишенные фенилаланина, но содержащие все другие незаменимые аминокислоты: фенил-фри (США), тетрафен (Россия), П-АМ универсальный (Великобритания).

2. Амбулаторнополиклиническое наблюдение, где осуществляется контроль за состоянием их здоровья с привлечением врачей специалистов, использованием функциональных методов исследования (УЗИ, ЭЭГ, МРТ), а также контроль клинико-лабораторных показателей (общие анализы крови и мочи, общий белок и его фракции, по показаниям липидный профиль, глюкоза, ферритин, креатинин, сывороточное железо и др.),

- 1 раз в году рекомендуется исследовать аминокислотный спектр крови.
- Общий анализ крови рекомендуется делать не реже 1 раза в 6 месяцев, биохимический – 1 раз в год.
- Консультация психолога для больных ФКУ подросткового возраста является обязательной и должна проходить ежегодно.
- Контроль фосфорнокальциевого обмена (кальций, фосфор, остеокальцин, паратгормон и др.) должен проводиться с 1 года жизни. Пациентам старше 13 лет рекомендуется проведение денситометрии 1 раз в год.

3. Витамины.

4. ЛФК, массаж

Список литературы

1. С.Я. Волгина, С.Ш. Яфарова, Г.Р. Клетенкова. Фенилкетонурия у детей: современные аспекты патогенеза, клинических проявлений, лечения. // Российский вестник перинатологии и педиатрии.- 2017.- Том 62- №5.- С. 111-118
2. Н.В. Копылова. Фенилкетонурия: классификация, диагностика, диетотерапия. // Вопросы детской диетологии- 2004.- Том 2- № 6.- С. 31-46
3. С.В. Козлова, С.А.Матулевич. Организация неонатального скрининга на фенилкетонурию. // Вопросы практической педиатрии. – 2006.- Том 1 - №1- С.77-82
4. А.А. Баранов. федеральные клинические рекомендации по оказанию медицинской помощи детям с фенилкетонурией и нарушениями обмена тетрагидробиоптерина.// Москва, 2015.