

Фенилкетонурия у детей.

Фенилкетонурия (ФКУ) – группа генетических заболеваний, обусловленных нарушением обмена незаменимой аминокислоты фенилаланина (ФА), поступающей в организм человека с белковой пищей. Классическая фенилкетонурия (фенилкетонурия I типа) обусловлена дефицитом фермента, ведущим к накоплению фенилаланина и продуктов его распада в биологических жидкостях. Для фенилкетонурии характерен аутосомно-рецессивный тип наследования.

Первые проявления классической фенилкетонурии происходят на первом году жизни, обычно в возрасте 2-6 месяцев и характеризуются вялостью ребенка, отсутствием интереса к окружающему, повышенной раздражительностью, беспокойством, срыгиваниями, нарушением мышечного тонуса (чаще мышечная гипотония), судорогами, признаками аллергического дерматита. Отчетливо формируется задержка статикомоторного и психоречевого развития. Обращает внимание своеобразный «мышинный» запах мочи больных. Эпилептические приступы встречаются почти у половины больных и в некоторых случаях могут служить первым признаком болезни. Приступы носят упорный характер и плохо поддаются антиконвульсантной терапии. При отсутствии специфического лечения болезнь медленно прогрессирует.

Основной метод лечения – диетотерапия, основанная на резком ограничении фенилаланина в рационе больных детей за счет исключения высокобелковых продуктов. Недостающее количество белка восполняется за счет специализированных лечебных продуктов, частично или полностью лишенных фенилаланина. Диетотерапия должна быть начата не позднее первых недель жизни ребенка.

Из питания исключают продукты с высоким содержанием белка (соответственно и фенилаланина): мясо, мясопродукты, рыбу, рыбопродукты, творог, яйцо, бобовые, орехи, шоколад и др. Допустимые в диете натуральные продукты, такие как женское молоко, детские молочные смеси (для детей в возрасте до 1 года), овощи, фрукты и некоторые другие продукты с низким содержанием белка вводят в соответствии с подсчетом содержащегося в них фенилаланина.

Не соблюдение рекомендаций по диетотерапии, недостаточный контроль за уровнем ФА в крови могут иметь отдаленные последствия, такие как более низкий коэффициент интеллекта, замедленная речь, нарушения памяти, проблемы с концентрацией внимания и поведением. У взрослых пациентов, прекративших соблюдение диеты, возможно ухудшение неврологического и психологического состояния с возникновением поздней эпилепсии, атаксии, тремора и таких проблем, как депрессия, неврозы и тревожность. В случае, если пациенты не принимают специализированные аминокислотные смеси без фенилаланина, а находятся на диете с резким ограничением высокобелковых продуктов, возможно развитие нутритивного дефицита по витаминам, микро и макроэлементам.

Фенилкетонурию можно диагностировать уже в первые недели или даже дни жизни ребенка, когда клинические проявления еще отсутствуют. Для этого проводят биохимический скрининг новорожденных на наличие гиперфенилаланинемии.

Профилактику фенилкетонурии можно разделить на три уровня.

I - Медико-генетическое консультирование пар, планирующих беременность.

II - В семье, где имеется ребенок с ФКУ, при следующей беременности проведение пренатальной диагностики для уточнения наличия патологии у плода.

III - Проведение неонатального скрининга новорожденных, позволяющего рано выявить заболевание, своевременно начать лечение и избежать тяжелых проявлений патологии.