



# «Наследственные заболевания Человека»

Выполнила:  
Хорошкова  
Юлия  
10 А

# Фенилкетонурия

- ФКУ
- финилпировиноградная олигофрения
- болезнь Фёллинга



# Определение

**Фенилкетонурия** - это наследственное **заболевание**, которое характеризуется нарушением белкового обмена. Впервые это **заболевание** обнаружили в 1934 году. **Фенилкетонурия** наследуется по так называемому аутосомно-рецессивному типу, то есть у совершенно здоровых родителей (носителей) могут родиться больные.

# Симптомы заболевания

Первые недели жизни ребенка не позволяют внешне определить данного заболевания. Признаки проявляются через два-шесть месяцев с момента рождения малыша. Он становится вялым. Также ребенок становится беспокойным, нарушениям подвергается мышечный тонус. Появляется рвота, судороги.

Физическое развитие больных младенцев на физическом уровне отмечается меньшими нарушениями, нежели на психическом. Зубки прорезываются позже, позже ребенок начинает сидеть и ходить

Отличаются детки и характерной внешностью со светлыми волосами, кожа у них абсолютно белая, без пигментации, глаза светлые. Учитывая излишнюю белизну кожи, она нередко покрывается у детей сыпью, что объясняется ее особой чувствительностью в отношении воздействия ультрафиолетового излучения.

Недоразвитие речи (ее или совсем нет, или есть отдельные слова, которые больные не соотносят с объектом), т.е. нарушено:

- понимание речи
- звукопроизношение







# Наследственность

Болезнь наследуется по рецессивному типу (т. е. болеют сестры и братья из одной семьи, а родители здоровы, хотя и являются гетерозиготными носителями гена ФКУ).

Болезнь может возникнуть лишь в том случае, если и мать и отец ребенка являются носителями этого гена, и ребенок наследует его в двойном наборе. Поэтому болезнь встречается значительно реже, чем распространен ген. Больные ФКУ (обладатели двух патологических генов) могут иметь детей с фенилкетонурией только при вступлении в брак с носителями таких же генов. При вступлении в брак с лицами свободными от гена ФКУ, дети не болеют этим заболеванием.

# Частота встречаемости в разных странах и расах неодинакова:

- в Российской Федерации 1:69000 новорожденных;
- в Турции 1:2600 новорожденных;
- в КНР 1:30000 новорожденных;
- Ирландия 1:4560 детей;
- в Японии 1:143000;
- и 1:200000 - в Финляндии.
- Самое большое распространение заболевание получило в США 1:16000, а среди белого населения 1:20000 новорожденных.