

- Астана Медицина Университеті
- «Молекулалық биология және медициналық генетика» кафедрасы



• СӨЖ

- Орындаған : Кежебекова М. Б
- Тексерген : Нуркешова Э. Т

# ФЕНИЛКЕТАНУРИЯ

Фенилкетонурия



# ЖОСПАР

- 1.Кіріспе
- 2.Негізгі бөлім
- 3.Диагностика
- 4.Қортынды
- 5.Пайдаланған әдебиеттер

# МОНОГЕНДІ АУРУЛАР ДЕГЕНІМІЗ НЕ ?

- Тиесілі ақуыз молекуласының қызметінің бұзылуына не толық жойылуына алып келетін ген мутациясы салдарынан дамиды тұқым қуалайтын аурулардың үлкен бір тобы болып табылады .

# Моногенді аурулар



Аутасомды  
доминантты



Жыныспен тіркес  
тұқым қуалау



Аутасомды  
рецессивті

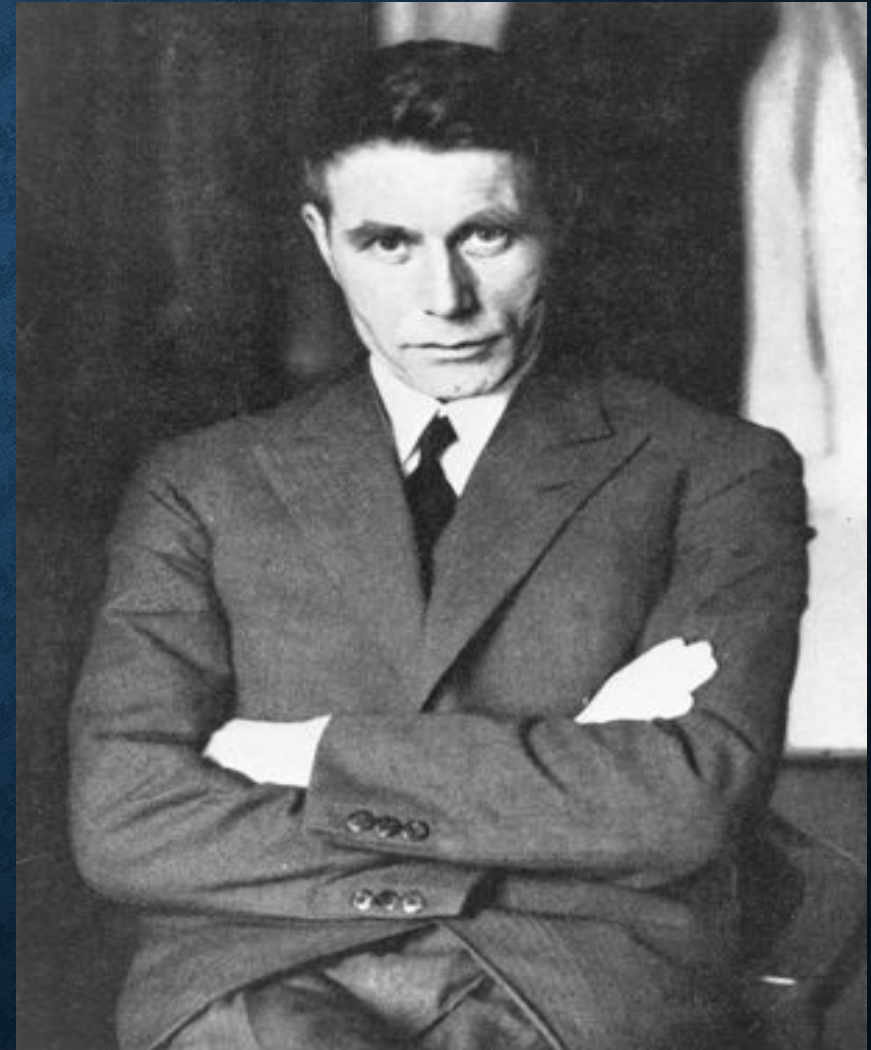
# АУТАСОМДЫ-РЕЦЕССИВТІ АУРУЛАР

- Аутосомды-рецессивті тұқым қуалау типінде зерттелетін белгі:
  - ✓ аутосомда орналасады;
  - ✓ Ата-анасында білінбейді;
  - ✓ Ұрпағында көрінеді.

Мұндай ауруларға: **альбинизм**(пигментсіз), **алькантонурия** гомогентизин қышқылын артық бөледі, **идиопатия** - мишықтың өзгеруі, **фенилкетонурия** — кемақыл жатады.
- Аутосом.-рецессивті (екі, кейде үш немере ағайынды некелескен адамдар арасында жиі кездеседі; агаммаглобулинемия, алкаптонурия, т.б. дерттер) және жыныстық Х- және У-хромосомалармен тіркескен (генге байланысты еркек ауырады, ал ауруды әйел адам тасымалдайды; гемофилия, т.б. дерттер) тұқым қуалайтын аурулар болып бөлінеді.

# ФЕНИЛКЕТАНУРИЯ ТАРИХЫ

- Фенилкетонурияның ашылуы 1934 жылы гиперфенилаланинемияны сипаттаған норвегиялық дәрігер Ивар Асбьерн Феллингтің есімімен байланысты. Норвегияда ауру "Феллинг ауруы" (норв. Føllings sykdom) ашушының құрметіне. Табысты ем алғаш рет Англияда (Бирмингем балалар госпиталі) XX ғасырдың 50-ші жылдарының басында Хорст Биккельдің басшылығымен медиктер тобымен әзірленді және өткізілді, алайда нағыз табыс тек жаңа туған нәрестелердің қанында фенилаланиннің жоғары мөлшері бойынша фенилкетонурияны ерте диагностикалауды кеңірек қолданғаннан кейін ғана келді (1958-1961 жж. әзірленген және енгізілген Гатри әдісі).



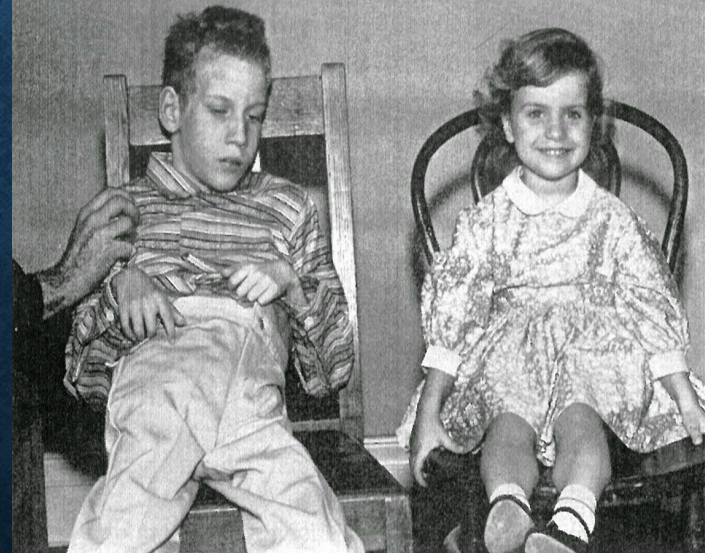
# ФЕНИЛКЕТАНУРИЯ ДЕГЕН ҚАНДАЙ АУРУ?

- Фенилкетонурия (ФКУ) - адамның ақуыздық айналымына қатысатын бірқатар ферменттік жүйелердің, атап айтқанда, фенилаланиннің тектік құрылымдарының бұзылуына байланысты тұқым қуалайтын ауру. Оның пайда болу себептері жеткілікті дәрежеде зерттелмеген. Сырқат негізінде бауыр жасушаларында шоғырланатын және қалыпты жағдайда орны толмайтын қышқыл фенилаланинді тирозинге өзгертетін фенилаланиндегид жеткіліксіздігі жатады.



# СЫРТҚЫ БЕЛГІЛЕРІ

- Балаларда терісі мен шаштарының ақшыл түсті болуы
- Терілерінде экзема дерматид көп байқалады
- Зәр мен терден жағымсыз «Көктің» «Тышқанның» «Иттің» иістің байқалуы
- Шамадан тыс тез салмақ қосу
- Ең үлкен еңбегінің тез бітісуі





# ПСИХИПОТОЛОГИЯЛЫҚ БЕЛГІЛЕР

- Ойлау қабілетінің арта қалуы (65% жағдайда ауыр, 31,8% - орта , 3,2%- жеңіл түрі)
- Сөйлеу қабілетінің нашар дауы немесе оның мүлдем болмауы

**Больной с фенилкетонурией**



# НЕВРОЛОГИЯЛЫҚ СИМПТОМДАРЫ

- Эпилептиформды талмалар
- Бұлшық ет тонусының бұзылуы
- Қозғалыстың нашар координациясы



# МІНЕЗ-ҚҰЛЫҚТЫҢ БҰЗЫЛУЫ

- Қозғалыс мазасыздығы, объектіден объектіге мақсатты басқарылмайтын орын ауыстыру , заттармен мақсатсыз манипуляциялар
- Немесе балар пассивті , әлсіз , жақындарын қиындықпен таниды, тамақ туралы естісе белсенді бола бастауы



# ДИАГНОСТИКА

- Сыртқы тексеру кезінде дәрігер ағзадағы меланиннің жетіспеушілігіне (ашық тері, шаш, көз) назар аударуы, физикалық және ақыл-ой дамуының мүмкін болатын кідіруін анықтауы тиіс. Ата-аналарға жол ұстамаларына қатысты сауалнама жүргізіледі, рефлексдер тексеріледі. Дәрігер балаларда жиі құсу, баланың белсенділігіне қызығады. Зертханалық диагностика Үшін қажет болса, диагноз қою, нақтылау, аурудың түрі мен жай-күйін бағалау ағзаның: қанның жалпы талдауы; қанның биохимиялық талдауы; қан және несеп плазмасының амин қышқылдарының жұқа қабатты хроматографиясы; флуориметрия-Автоматты хроматография (жаңа туған нәрестелерге скрининг жүргізу үшін қолданылады); тандем масс-спектрометрия-фенилаланин/тирозин арақатынасын анықтауға мүмкіндік береді: Гатри сынағы-қандағы фенилаланин концентрациясын анықтау (РФ-да қолданылмайды); молекулалық-генетикалық диагностика-гендегі мутацияны анықтау; несептің биохимиялық талдауы-кетон қышқылдары мен катехоламин метаболиттерін анықтау; Феллинг сынағасы-зәрде фенилпирожүзім қышқылды анықтау. Фенилкетонурияның себебі болып табылатын геннің ақауы туғанға дейін, ұрықтың пренатальды диагностикасы кезінде анықталуы мүмкін, ол үшін келесі әдістер қолданылады: хорионбиопсия-ұрықтың сыртқы қабығы (хорион) тінінің үлгісін алу); амниоцентез-ұрық маңы сұйықтығының үлгісін алу; кордоцентез – кіндік қан тамырларының жатыршілік пункциясы. Аспаптық диагностика-электр энцефалография (ЭЭГ); мидың магниттік-резонанстық томографиясы (МРТ). Мамандардың кеңестері Дәл диагноз үшін невролог – жүйке жүйесінің зақымдану дәрежесін анықтау үшін генетика қажет. Даму ақаулары болған жағдайда дефектолог кеңесі қажет. Кейіннен Балалар логопедтің, кейде-психологтың көмегіне мұқтаж.

# ФЕНИЛКЕТАНУРИЯ АУРУЫН ЕМДЕУ

- Емдеудің негізгі мақсаты-қандағы фенилаланиннің (және оның аномальды ыдырауы өнімдерінің) концентрациясын төмендету, бұл фенилкетонурияның ауыр неврологиялық симптомдарының дамуының алдын алуға және сол арқылы, егер қатаң диетаны сақтау қажеттілігін санамаса, салауатты адам деңгейінде өмір сүру сапасын сақтауға мүмкіндік береді. Ауруды емдеуде диетотерапия басты орын алады. Бірақ аурудың симптомдарын азайтуға және оның үдеуін тежеуге мүмкіндік беретін дәрі-дәрмектік терапия де қолданылады.
- Диетотерапия Фенилкетонуриямен ауыратын науқастарға диагноз қойылғаннан кейін бірден арнайы диетаны сақтау өмірлік маңызды – тек диетаны сақтау І типті классикалық Фенилкетонурия кезінде ақыл-ойдың төмендеуін және басқа да Даму патологиясын болдырмауы мүмкін. Диетаның мәні-ақуыз өнімдерінде болатын фенилаланиннің артық болуын болдырмау. Ақуызды ауыстыру үшін құрамында ақуыздың дайын гидролизаттары, сондай-ақ құрамында фенилаланин жоқ аминқышқыл қоспалары бар арнайы тамақ пайдаланылады. Диетотерапияны бала өмірінің үшінші аптасынан кешіктірмей бастау керек.

- Емшек сүтіне бұрын тыйым салынған, қазір оның мөлшерін шектеу, ал қоректік қоспалардан ақуыздардың аз мөлшерін таңдау керек, өйткені фенилаланинге ең аз қажеттілік бар, ол қанағаттануы тиіс.
- Диетаның барлық сұрақтары бойынша диетолог дәрігермен кеңесу керек, бірақ шамамен 1 грамм ақуыз құрамында 50 миллиграмм фенилаланин бар деп санауға болады. Өмірінің бірінші жылында фенилаланин мөлшері баланың 1 килограмм салмағына 35-90 миллиграмм құрауы тиіс, бірақ кез келген жағдайда тамақтану қауіпсіздігін талдау арқылы растау қажет. Үшінші айдан бастап бірнеше тамшылардан бастап және дененің реакциясын қадағалай отырып, жеміс және жидек шырындары түрінде қосымша жемістерді енгізуге болады. Жыл соңына қарай көлемін 100 миллилитрге дейін жеткізуге болады. Сондай-ақ, шырындар сияқты, біртіндеп жеміс пюресі енгізіледі. Төртінші айдан бастап диетаға көкөніс еzbесін, содан кейін – ақуыз жармасынан суда ботқаларды енгізуге болады. Жарты жылдан бастап амилопектинді крахмалдағы белсіз кисельдер мен мусстар, 7 айдан бастап – арнайы белокты өнімдер: крахмал – саго жармасы, арнайы нан және ұн өнімдері қосылады. Қатаң диета 18 жасқа дейін міндетті, содан кейін ағзаның жағдайын бақылаумен рационды Мұқият кеңейту мүмкін. Қатаң Төмен белокты диета өмір бойы сақталуы тиіс, ақуыз мөлшері тәулігіне бір килограмм салмаққа 0,8-1,0 грамға дейін шектеледі.

- Ағзаның өсу және даму кезеңінде мынадай өнімдерге қатаң тыйым салынады:кез келген түрдегі
- ет;
- кез келген түрдегі құс;
- кез келген түрдегі балық;кез келген түрдегі сүт өнімдері;
- нан және нан-тоқаш өнімдері;
- сдоб, печенье, пирожный, торт және т. б.;
- жармалар және олардан жасалған бұйымдар (мысалы, үлпек);
- соя өнімдері;бұршақ;
- тұқымдары: Жүгері, көкнәр, зығыр тұқымы, күнжіт және т. б.;жұмыртқа;жаңғақтар;аспартам (қант алмастырғыш), жиі Сағыз және түрлі сусындарда бар.Рациондағы ақуыздың мөлшерін есептеп, өте шектеулі қолдануға болады:көкөністер;Көкөніс консервілері;картоп;күріш; жемістер;түсті қырыққабат, брокколи, Брюссель;баклажан және кәді уылдырығы; консервіленген бұршақ;май (майы төмен, өйткені құрамында пахта бар);джем, джем;құрамында фенилаланин аз нан-тоқаш және ұн өнімдері.

- Дәрі-дәрмектік терапия Фенилкетонуриямен ауыратын науқастарға арналған балалар тағамы-витаминдер мен микроэлементтердің жетіспеушілігін өтеу үшін арнайы таңдалған қоспалар. Фенил-фри I бар Лофеналак Нофелан Метаболиктер-сапроптерин; фенилаланин гидроксилазаның белсенділігін қалпына келтіреді, яғни фенилаланиннің тирозинге дейін дұрыс ыдырауына ықпал етеді. Эфкура Куван Паркинсонизм синдромдарын тоқтату үшін II типті Фенилкетонурия кезінде қолданылады. Наком Синдопа Тидомет форте Nootropic препараттар-пирацетам, церебролизин, холин альфосцерат, глицин, гопантен қышқылы, деанола ацеглумат; ми функциясына оң әсер етеді, ақыл-ой қызметі мен жадысын жақсартады, мидың жағымсыз факторларға қарсы тұруын арттырады, орталық жүйке жүйесінде қозу және тежеу процестерін қалыпқа келтіреді, сондықтан эмоциялық сфераның бұзылуын тегістейді. Лацетам Церетон Пантогам Қосымша емдеу әдістері Емдік дене шынықтыру – ЕДШ жаттығулары тырысуды азайтуға, бұлшық еттің тонусын қалыпқа келтіруге мүмкіндік береді. Массаж-бұлшықет тонусы мен жүйке жүйесінің жағдайына қолайлы әсер етеді.



# ПАЙДАЛАНҒАН ӘДЕБИЕТТЕР

1. <http://www.myshared.ru>
2. <http://bilim-all.kz/article/7197-Fenilketonuriya>
3. <https://informed.kz/bolezni/fenilketonuriya/treatment>
4. [http://mundamedicina.info/awrwlar/fenilketonuriya.html#h2\\_0](http://mundamedicina.info/awrwlar/fenilketonuriya.html#h2_0)
5. <https://ru.wikipedia.org/wiki/Фенилкетонурия>