

# Фенилкетонурия

- ФКУ
- финилпировиноградная олигофрения
- болезнь Фёллинга



# Фенилкетонурия



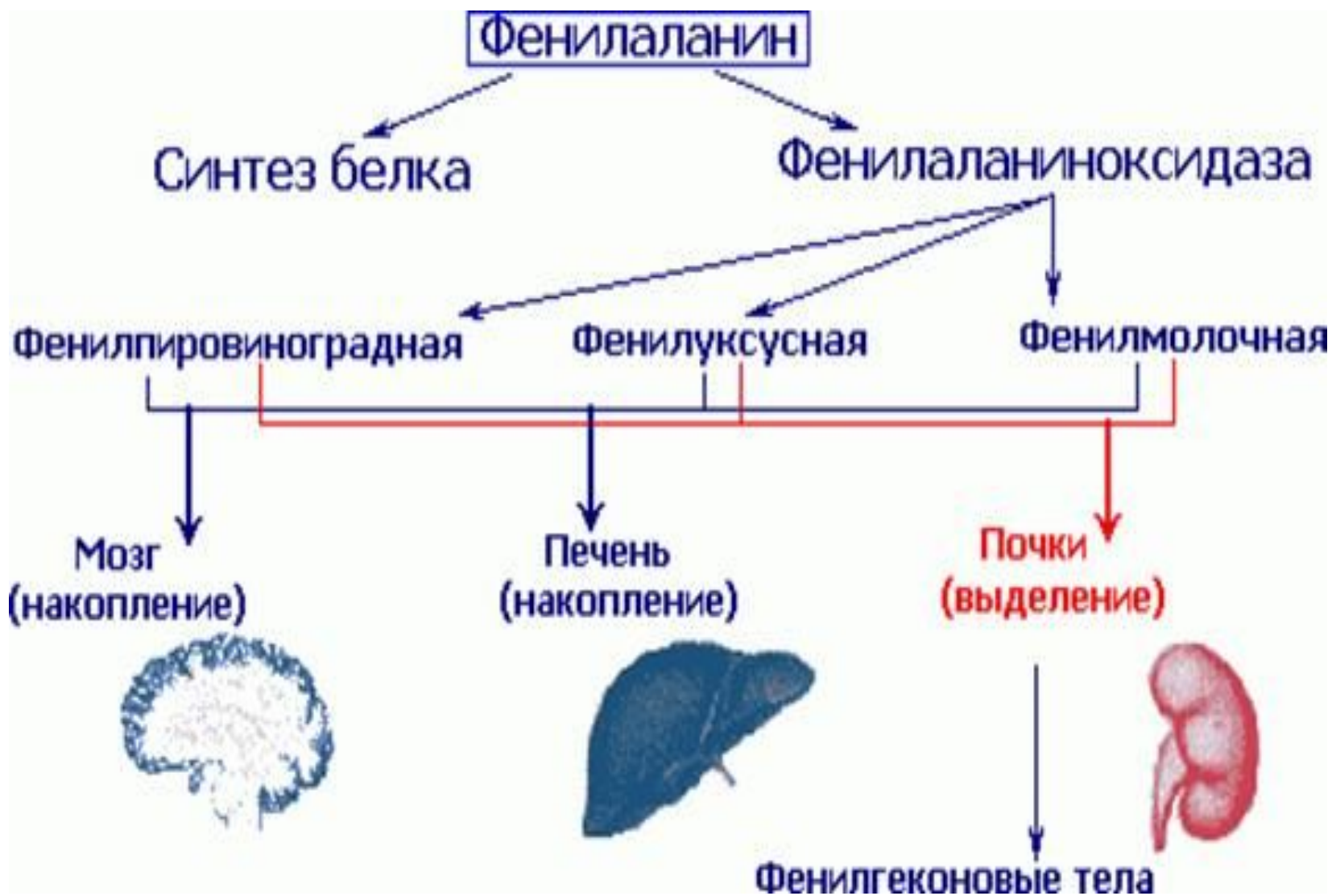
*Наследственное заболевание обмена одной из важных аминокислот (фенилаланина), в связи с недостатком или полным отсутствием необходимого для обмена фермента. Это приводит к накоплению в организме особо токсичных веществ, поражающих нервную систему.*

*Местоположение гена  
в хромосоме (локус):*

12 q 22 – 24, 2

4 p 15,3

# Этиология и патогенез:



## **Физические признаки:**

- дети белокурые со светлой кожей и голубыми глазами
- часто отмечаются экзема, дерматиты
- моча и пот имеют «заплесневелый», «мышинный», «волчий» запах
- быстрое и чрезмерное прибавление в весе, однако остаются рыхлыми, вялыми.
- у большинства рано зарастает большой родничок



# Психопатологически

## отмечается:

- Умственная отсталость (65% - глубокая, 31.8% - умеренная и 3.2% - легкая)
- Недоразвитие речи (ее или совсем нет, или есть отдельные слова, которые больные не соотносят с объектом), т.е. нарушено:
  - понимание речи
  - звукопроизношение



*MedUniver.com*  
*Все по медицине...*

**Рис. 12.8**  
Больной с фенилкетонурией.  
Слабая пигментация кожи, волос,  
радужной оболочки глаз,  
умеренная степень олигофрении

# Неврологическая

## СИМПТОМАТИКА:

- Эпилептиформные припадки
- Нарушение мышечного тонуса
- Плохая координация движений
- Много стереотипии, часты другие знаки экстрапирамидной недостаточности (атетоидные, хореиформные движения)



# **Расстройства поведения:**

- *Двигательное беспокойство, целенаправленные, неуправляемые перемещения от объекта к объекту, бесцельные манипуляции с предметами.*

**ИЛИ**

- *Дети пассивны, вялы, плохо узнают близких, оживляются при упоминании о еде.*





# **Патологоанатомически обнаруживается:**

- *малая масса мозга*
- *дефекты миелинизации в коре больших полушарии( особенно в лобных и височных долях), и других структурах (внутренняя капсула, зрительные проводящие пути)*
- *депигментация черной субстанции*

# Обследование детей:

Все новорожденные обследуются по специальным программам скрининга на повышение концентрации фенилаланина. Используют:

**1. Микробиологический метод** определения концентрации фенилаланина в крови.

**2. Проба Фёллинга** на фенилпировидноградную кислоту в моче (берется 5% раствор треххлористого железа и уксусной кислоты и прибавляется несколько капель к моче, появление зеленой окраски говорит о положительной реакции на фенилаланин).

В дальнейшем определяют **количественное содержание фенилаланина в крови и моче** (хроматография аминокислот), это исследование с помощью специальных анализаторов.

# 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).

Ген фенилкетонурии встречается в среднем у 1-2 на 100 человек, но болезнь может возникнуть лишь в том случае, если и мать и отец ребенка являются носителями этого гена, и ребенок унаследует 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.

# **Диетотерапия:**

## **Исключить:**

мясо, колбасы, рыбу, бульоны, яйца, творог, сыр, мучные изделия, каши из естественных круп, фасоль, орехи, шоколад.

## **Меню для детей составляется из:**

фруктов, овощей, крахмальных изделий, жиров, со строгим учетом содержания в них фенилаланина.



# MD мил ФКУ-0»

Лечебное питание на основе аминокислот  
без фениланина, предназначенное для  
вскармливания детей, больных  
фенилкетонурией первого года жизни.



# «MD мил ФКУ-1»

Лечебное питание на основе аминокислот  
без фенилаланина, предназначенное для  
питания больных фенилкетонурией детей  
в возрасте от 1 года.



# «МД мил ФКУ-2»

Лечебное питание на основе  
аминокислот без фенилаланина,  
предназначенное для питания больных  
фенилкетонурией детей в возрасте от 1  
года.



# «МД мил ФКУ-3»

Лечебное питание на основе аминокислот без фенилаланина, предназначенное для питания больных фенилкетонурией - детей старше 1 года, взрослых и беременных женщин.





**При несоблюдении женщиной  
специфической диеты во время  
беременности у ребёнка  
возникают следующие пороки  
развития:**

**в 92% случаев - умственная отсталость**

**в 73% случаев - микроцефалия**

**в 12% случаев - врождённые пороки сердца**

**в 40% случаев - низкая масса тела при рождении**

# **Профилактика фенилкетонурии:**

- **1. Большое значение имеет специальное наблюдение за «семьями риска».**  
Новорожденные из этих семей должны быть подвергнуты обязательному биохимическому исследованию и при показаниях к раннему лечению.
- **2. Внедрение программ массового скрининга новорожденных для раннего выявления ФКУ и своевременного назначения диетотерапии.**
- **3. Пренатальная диагностика в «семьях высокого риска»**



# **Работу выполнили:**

- Панкратова В.С.
- Сухарева М.В.
- Сионская Н.В.
- Зубанова Н.А.
- Богачева А.Н.
- Чилипалова И.С
- Киселева М.Е.
- Святохо И.А.
- Белькова Я.В.
- Петрова Н.Л.

# **Используемая литература:**

- Л.О.Бадалян «Невропатология» М. – 2003.
- «Краткая медицинская энциклопедия» Гл. редактор Б.В. Петровский М. – 1990.
- Ф.А. Самсонов «Основы генетики в дефектологии» М. – 1980.
- А.Ю. Асанов, Н.С.Демикова, С.А. Морозов «Основы генетики и наследственные нарушения у детей» М . – 2003
- Е.М. Мастюкова, А.Г. Московкина «Основы генетики» м. – 2003
- [http://mame66.ru/zdorovya\\_baby/-fenilketonuriya/](http://mame66.ru/zdorovya_baby/-fenilketonuriya/)
- <http://www.medactiv.ru/yguide/f/guide-f-0059.shtml>