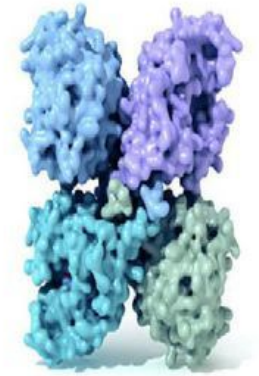
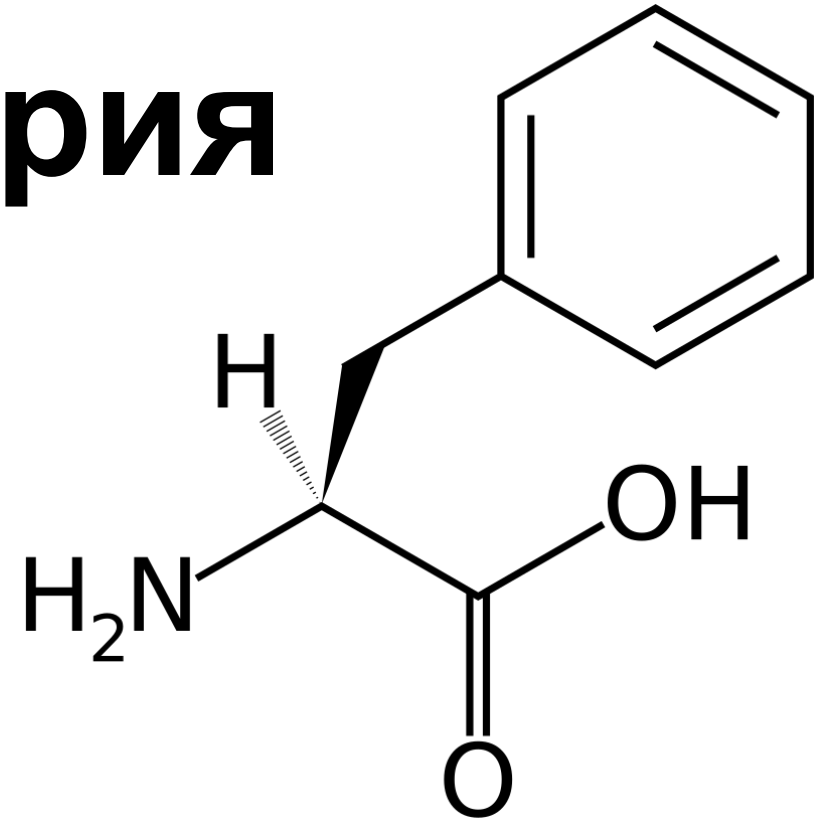
Фенилкетонурия

Со временем и накоплением опыта в диагностике и лечении фенилкетонурии стало ясно, что за это заболевание «отвечает» единственный ген, называемый PAH (англ.) pyc (ген фенилаланингидроксилазы).



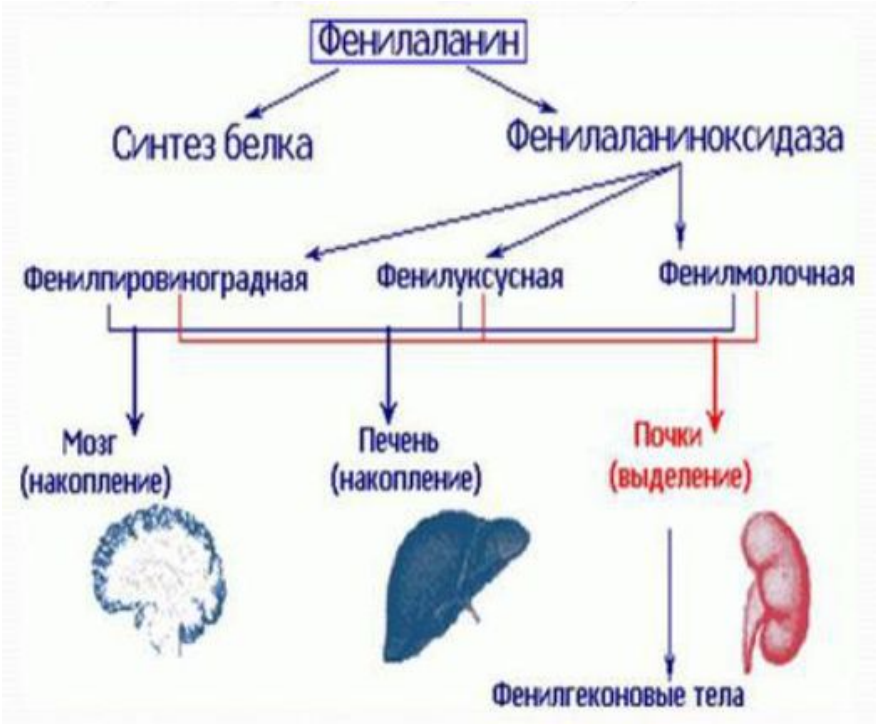
Фенилаланингидроксилаза



— наследственное заболевание группы ферментопатий, связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина. Несоблюдение низкобелковой диеты сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжёлому поражению ЦНС, проявляющемуся, в частности, в виде нарушения умственного развития (фенилпировиноградной олигофрении). Одно из немногих наследственных заболеваний, поддающихся успешному лечению.

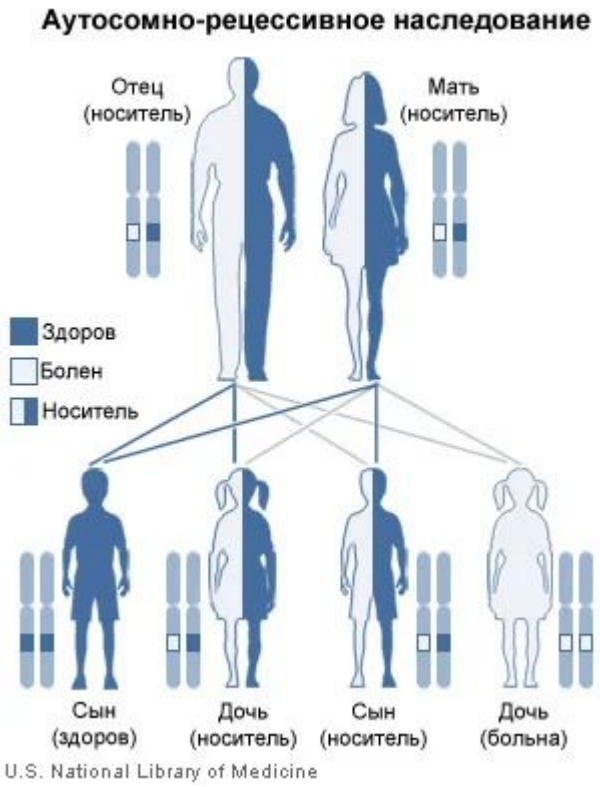
Федосеева Настя,

В большинстве случаев заболевание связано с резким снижением или полным отсутствием активности печёночного фермента **фенилаланин-4-гидроксилазы**, который в норме катализирует превращение фенилаланина в **тирозин**. До 1 % случаев фенилкетонурии представлено атипичными формами, связанными с мутациями в других генах, отвечающих за кодирование ферментов, обеспечивающих синтез кофактора фенилаланингидроксилазы — тетрагидробиоптерина (BH4).



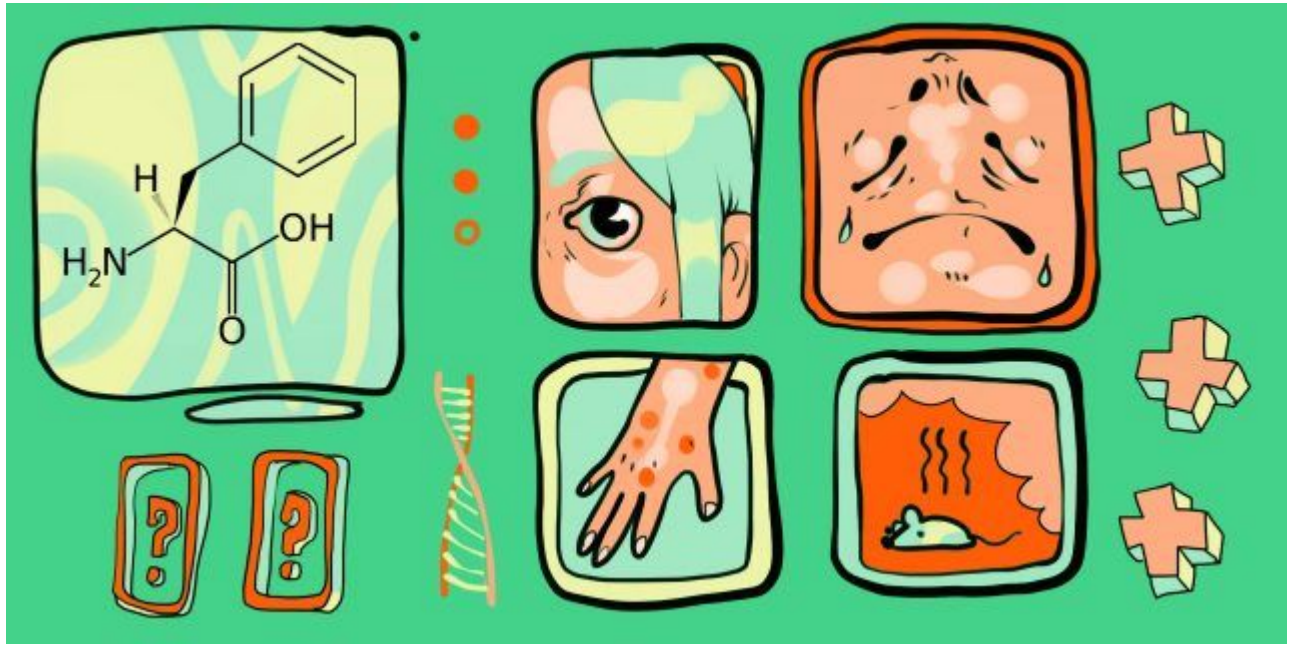
тирози
н

Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу



Ранними признаками **фенилкетонурии:**

- служат рвота,
- вялость или гиперактивность,
- запах плесени от мочи и кожи,
- задержка психомоторного развития; типичные поздние признаки включают олигофрению,
- отставание в физическом развитии,
- судороги,
- экзематозные изменения кожи



Лечение

Избавиться от генетического дефекта невозможно.
Но врач может рекомендовать специальную диету, в которой исключены продукты, богатые белком. Тогда фенилаланин не поступит в организм и не будет риска осложнений.

Людям с фенилкетонурией нельзя:

- яйца;
- молоко и сыры;
- мясо: курицу, свинину, говядину;
- рыбу;
- бобовые, сою;
- пиво

Разрешены в строго ограниченном количестве

- Овощи
- Картофель
- Фрукты
- Рис
- Джемы, варенья
- Мёд
- Масло
- Маргарин
- Щербеты
- Хлебобулочные изделия с низким содержанием белка
- Макароны и мучные продукты, изготовленные из муки с низким содержанием фенилаланина