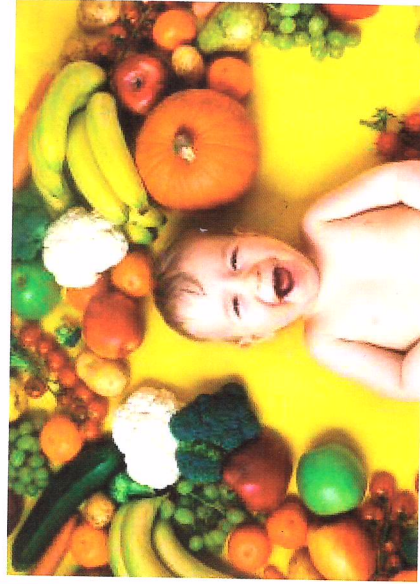


Особенности питания при фенилкетонурии

Основополагающим фактором в лечении фенилкетонурии является соблюдение диеты, ограничивающей поступление белка в организм.

Проведение массового скрининга на фенилкетонурию в неонатальном периоде позволяет организовать раннюю диетотерапию и предотвратить тяжелые церебральные повреждения, нарушения функции печени. При раннем назначении элиминационной диеты при классической фенилкетонурии прогноз развития детей благоприятный. При поздно начатом лечении прогноз в отношении умственного развития неблагоприятный.

Для грудных детей разработаны специальные смеси. Основу диеты низкобелковые продукты - фрукты, овощи, соки, белковые гидролизаты и аминокислотные смеси. Расширение диеты возможно после 18 лет в связи с возрастом толерантности к фенилаланину.



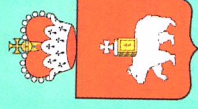
Рекомендации для родителей при выявлении признаков фенилкетонурии

При первых же подозрениях на данное заболевание у ребенка для обследования, уточнения диагноза и назначения адекватного лечения, необходимо посетить следующих специалистов:

- ✓ педиатра;
- ✓ детского психоневролога;
- ✓ логопеда;
- ✓ медицинского психолога (нейро-психолога);
- ✓ дефектолога.

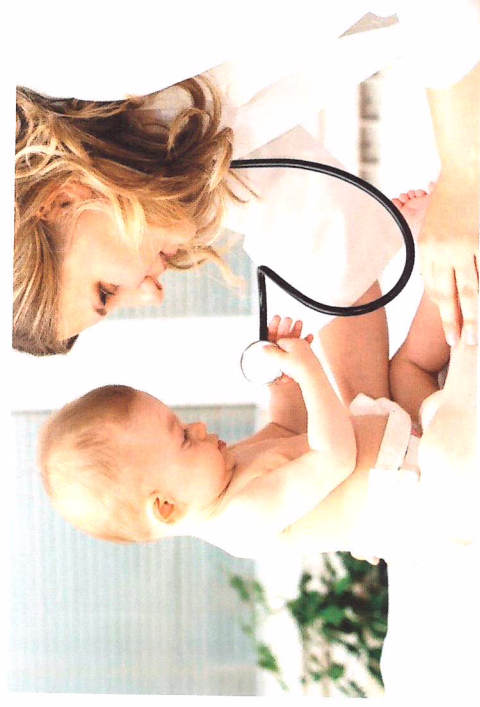
При несвоевременном выявлении, отсутствии лечебно-реабилитационных мероприятий данное заболевание приводит к инвалидизации ребенка, ограничивая его в следующих категориях жизнедеятельности:

- ✓ обучение;
- ✓ общение;
- ✓ контроль за своим поведением;
- ✓ передвижение.



Министерство социального развития
Пермского края

РАННЕЕ ВЫЯВЛЕНИЕ ПРИЗНАКОВ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ



г. Пермь, 2017

Фенилкетонурия – врожденная, генетически обусловленная патология, характеризующаяся нарушением гидроксирования фенилаланина, накоплением аминокислоты и ее метаболитов в физиологических жидкостях и тканях с последующим тяжелым поражением ЦНС.

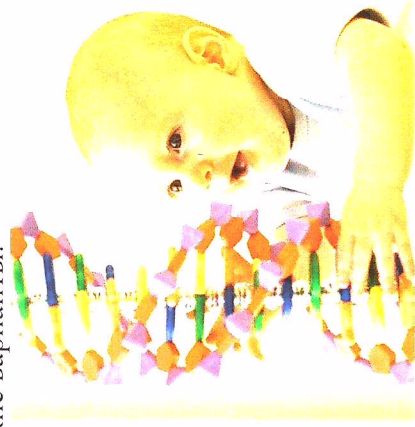
Основная причина возникновения фенилкетонурии – генетическая.

Формы фенилкетонурии

1. Классическая фенилкетонурия I типа (недостаточность фермента фенилаланин-4-гидроксилазы) - 98% всех случаев заболевания, поддается коррекцией диетотерапией.

2. Атипичные варианты фенилкетонурии – 2% всех случаев заболевания:

- ✓ фенилкетонурия II типа (недостаточность дегидрогтеринредуктазы);
- ✓ фенилкетонурия III типа (дефицит тетрагидробиптерина) и другие, более редкие варианты.



Основные симптомы фенилкетонурии

1. Симптомы фенилкетонурии I типа:

Возрастной период от 0-6 месяцев:

Новорожденные с фенилкетонурией не имеют клинических признаков заболевания. Обычно манифестация фенилкетонурии у детей происходит в возрасте 2-6 месяцев. С началом кормления в организм ребенка начинает поступать белок грудного молока либо его заменителей, что приводит к поражению ЦНС и развитию первых, неспецифических симптомов:

- ✓ вялость, беспокойство, мышечная дистония, судорожный синдром, упорная рвота;
- ✓ не фиксируют взгляд на предметах;
- ✓ не поворачивается к источнику звука;
- ✓ нивелируется «комплекс оживления»;
- ✓ поздно начинает гулить.

Возрастной период от 6-12 месяцев:

У ребенка отмечается заметное отставание в психомоторном развитии:

- ✓ пониженная общая психическая и двигательная активность, безучастность;
- ✓ перестает узнавать близких;
- ✓ не пытается садиться и вставать на ножки.

Аномальный состав мочи и пота обуславливают характерный «мышинный» запах (запах плесени), исходящий от тела. Часто наблюдается шелушение кожи, дерматиты, экзема, склеродермия.

Возрастной период от 1 года до 3 лет.

У детей с фенилкетонурией, не получающих лечения, выявляются микро-цефалия, прогнатия, позднее (после 1,5 лет) прорезывание зубов, гипоплазия эмали. Прогрессирует психоречевая недостаточность: дети не умеют выражать голосом свои эмоции и переживания, имеют невыразительную мимику, сами не говорят и не понимают речь родителей. К 4 годам выявляется глубокая олигофрения (идиотия).

1. *Симптомы фенилкетонурии II типа:*

Клинические проявления фенилкетонурии II типа характеризуются тяжелой степенью умственной отсталости, повышенной возбудимостью, судорогами, спастическим тетрапарезом, сухожильной гиперрефлексией.

Прогрессирование заболевания может приводить к гибели ребенка в возрасте 2-3 лет.

2. *Симптомы фенилкетонурии III типа:*

При фенилкетонурии III типа развивается триада признаков: микроцефалия, олигофрения, спастический тетрапарез.