

ID: 2015-05-376-T-4722

Тезис

Жук А.А.

Энзимопатия – фенилкетонурия

ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, медицинский лицей

Научный руководитель: к.б.н. Андропова Т.А.

Цель: ознакомиться с механизмом возникновения фенилкетонурии (ФКУ) и с принципами выявления ФКУ среди новорожденных в г. Саратове.

Энзимопатии - общее название болезней, развивающихся вследствие отсутствия или снижения активности тех или иных ферментов. Самую большую группу наследственных энзимопатий составляют болезни, связанные с нарушением белкового обмена. Среди них наиболее часто встречаемое наследственное заболевание – ФКУ (впервые описано в 1934 году Феллингом), связанное с нарушением обмена незаменимой аминокислоты фенилаланина. Дефицит фермента фенилаланингидроксилазы нарушает превращение фенилаланина в тирозин, что приводит к быстрому накоплению продуктов метаболизма, оказывающих токсическое действие на центральную нервную систему. ФКУ наследуется по аутосомно-рецессивному типу, оба пола поражаются с одинаковой частотой. Болезнь может возникнуть в том случае, если родители являются носителями этого гена. Болезнь встречается реже, чем распространен ген.

Заболевание манифестирует в возрасте 2-6 месяцев. Ранними симптомами являются запах плесени, исходящий из мочи и кожи ребенка, рвота, повышенная возбудимость. Характерна гипопигментация кожи, волос, радужки глаз. В дальнейшем нарушения миелинизации нервных волокон приводят к развитию тяжелой умственной отсталости, эпилептическим припадкам, двигательным нарушениям. При подозрении на заболевание обычно проводится тест на определение фенилаланина в крови. Разработаны специальные бумажные детекторы (пропитанные $FeCl_3$), которые становятся зелеными при соприкосновении с мочой больного ребенка. Во многих развитых странах, в том числе и России, для проведения массового автоматизированного скрининга используется флюориметрия.

По статистике в г. Саратове в настоящее время зафиксировано 13 случаев заболевания ФКУ. В год прибавляется по 1-2 новых случая, 2010г. – 9 больных, новых -1; 2011г. -9 больных, новых -0; 2012г. -11 больных, новых -2; 2013г. – 13 больных, новых -2; 2014г.- 13 больных, новых -0.

Главным способом лечения ФКУ является диетотерапия, ограничивающая поступление в организм пищевого белка и фенилаланина до минимальной возрастной потребности. Эффективность лечения зависит от времени его начала. До установления генетической природы заболевания встречаемость болезни была значительно выше. Своевременная диагностика ФКУ позволяет вовремя начать диетотерапию и избежать серьезных последствий для здоровья ребенка и снизить экономические издержки, связанные с социальной реабилитацией при поздней диагностике ФКУ.

Ключевые слова: энзимопатии, фенилкетонурия, фенилаланин, флюориметрия, диетотерапия