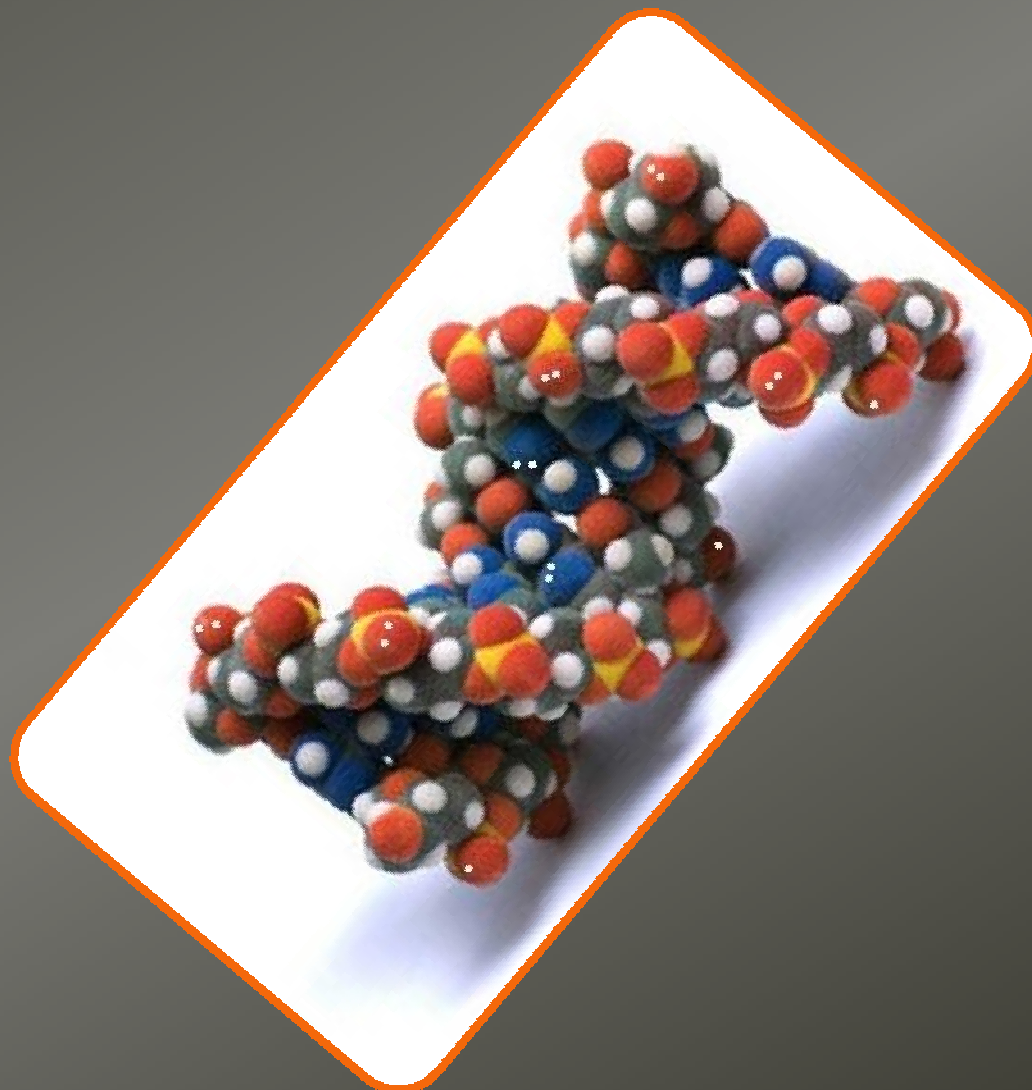


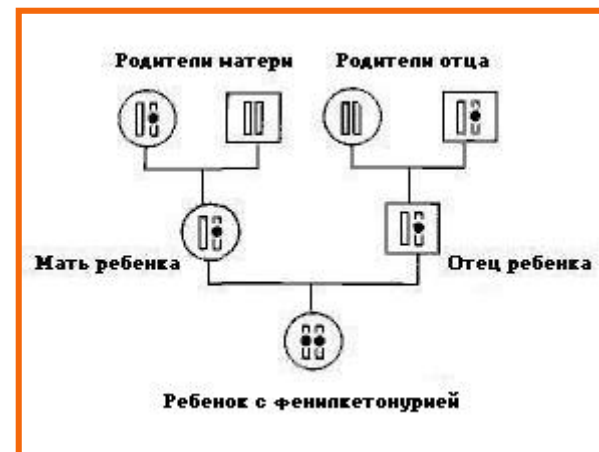
Фенилкетонурия

Студентка 5 курса
1 группы
1 мед.факультета
Пузырева Марина Андреевна

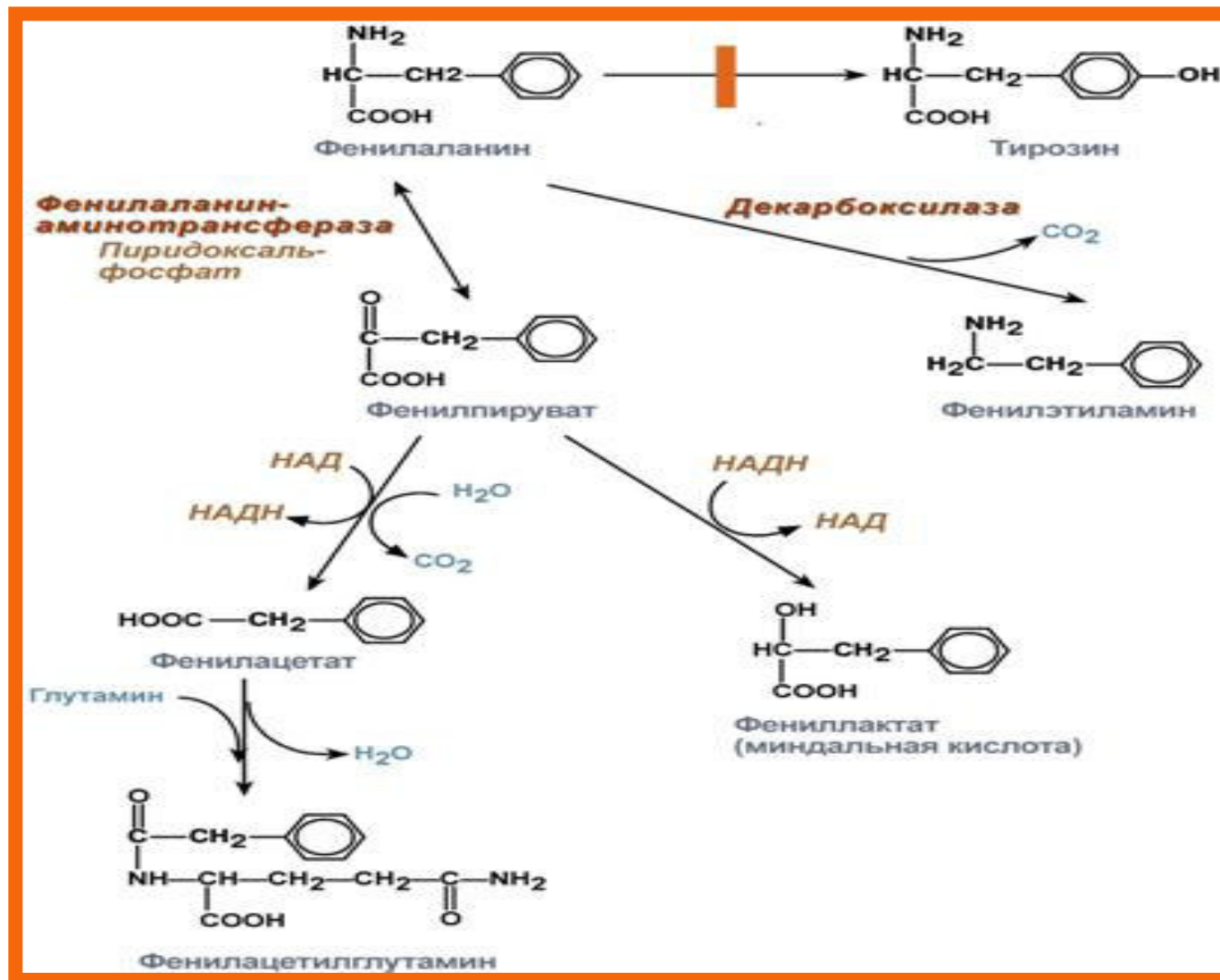


Фенилкетонурия

- Фенилкетонурия – наследственное заболевание группы ферментопатий, связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина.
- Сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжелому поражению ЦНС, проявляющемуся, в частности, в виде нарушения умственного развития.
- Была изучена в 1934 году А.Фелингом.

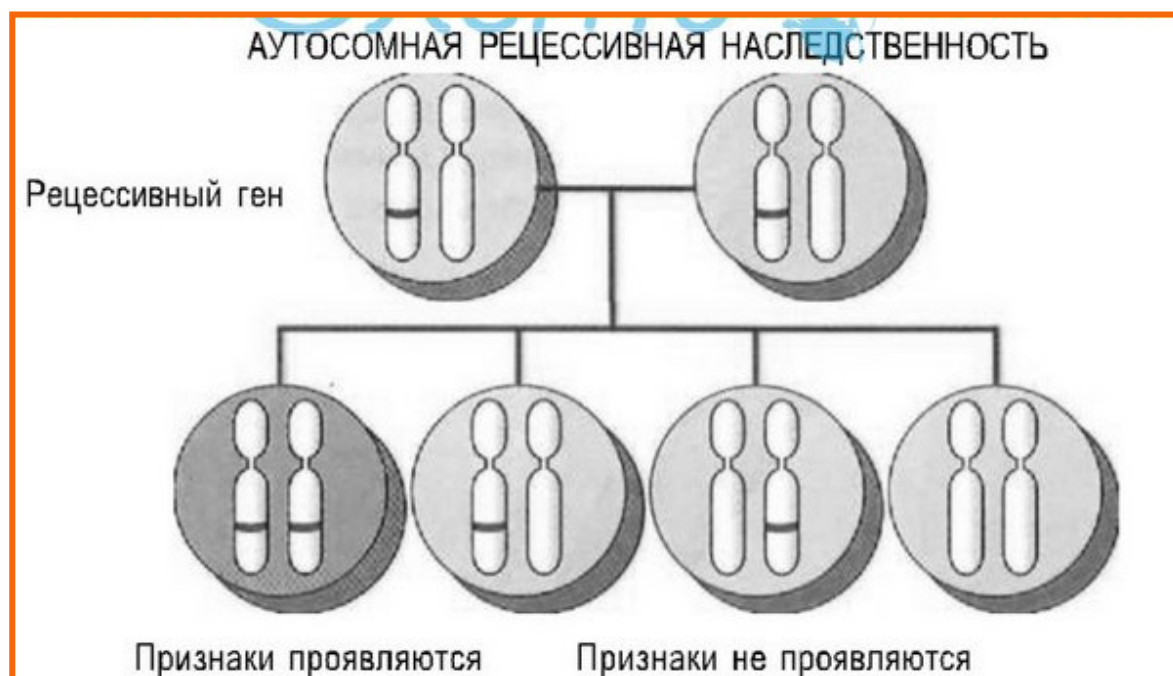


Превращение фенилаланина при фенилкетонурии



Группа наследования заболевания

- Фенилкетнурия - является наследственным заболеванием, возникающим в результате генной мутации, и так как повреждается один ген, является моногамной.



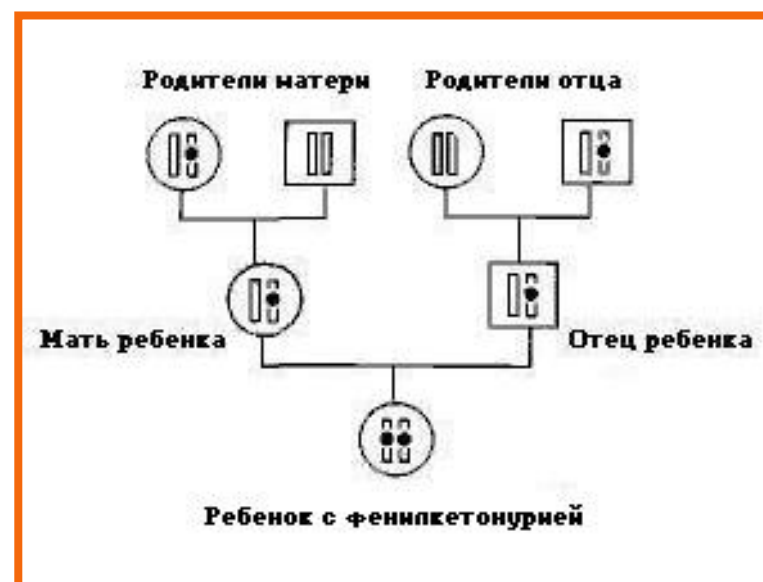
Географическое распространение и частота появления

- ☞ Фенилкетонурия является наиболее распространенной аминокислотопатией.
- ☞ Фенилкетонурией болеет примерно один из 10000 новорожденных европейской расы, а каждый из 80 таких младенцев является носителем. У представителей других рас это заболевание встречается реже.

Белоруссия	1:5500
Россия	1:7000
Англия	1:14000
США	1:15000
Мексика	1:45000
Япония	1:100000

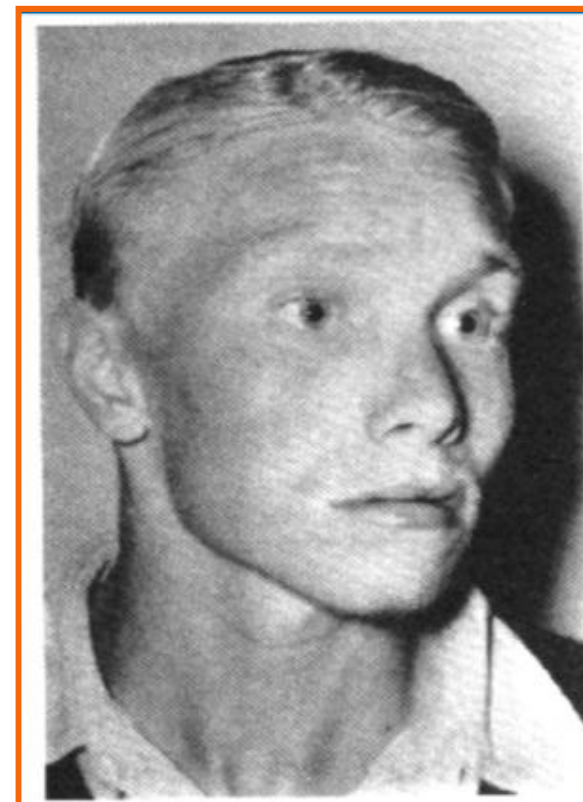
Генетические причины

- Ген, кодирующий эту реакцию, находится в 12-й хромосоме.
- Причиной служит рецессивная аутосомная мутация.
- Происходит накопление фенилаланина, что оказывает губительное действие на мозг человека и его умственное развитие
- Внешне не проявляется.



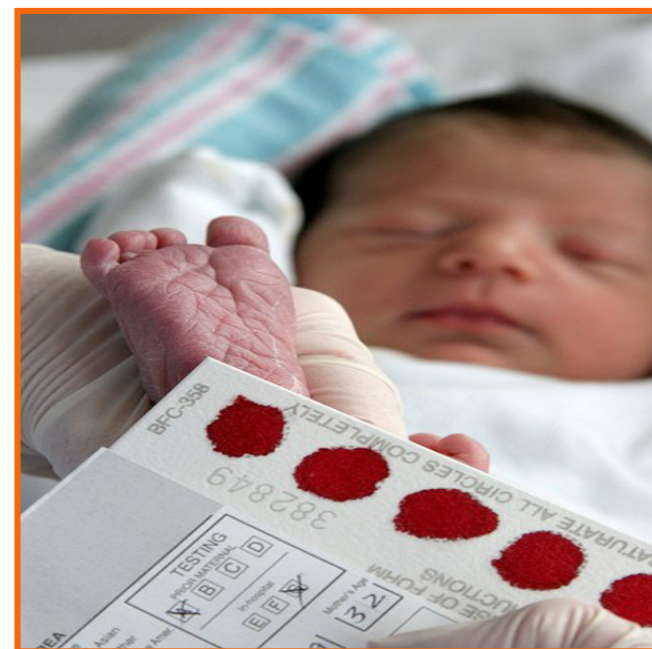
Симптомы

- ☞ Сильное отставание в умственном развитии.
- ☞ Повышенная активность у детей.
- ☞ Неустойчивая походка.
- ☞ Более светлые волосы, кожа и глаза, чем у здоровых родственников.
- ☞ Кожные изменения, напоминающие младенческую экзему.
- ☞ Эпилептические припадки.



Лечение

- ☞ Уменьшение количества фенилаланина в рационе питания.
- ☞ Следить за наличием тирозина в пици.
- ☞ Также необходим постоянный медицинский контроль за умственным и физическим развитием ребенка.
- ☞ Диетотерапия.



Лечение

Диетотерапия - главный способ лечения, ограничивает поступление в организм фенилаланина; приступить к ней нужно немедленно после установления диагноза. При ранней диагностике это гарантирует нормальное нервно-психическое развитие ребенка. Ограничение количества потребляемого фенилаланина таким образом, чтобы обеспечить его поступление в организм в количествах, необходимых и достаточных для роста и развития, но предотвратив его накопление в жидкостях тела.

Профилактика

- ∞ Выявление гетерозиготных носителей.
- ∞ Внедрение программ массового скрининга новорожденных для раннего выявления ФКУ и своевременного назначения диетотерапии.
- ∞ Выявление и лечение детей по программам массового скрининга также позволяет предупредить развитие тяжелой психической инвалидности.
- ∞ Пренатальная диагностика: Предложен ДНК-зонд для пренатальной диагностики фенилкетонурии в семьях высокого риска.