

УДК 577.122.38:613.24

ДИЕТОТЕРАПИЯ ПРИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ

Дубина Ю. С., Сотникова М. Д.

Научный руководитель: старший преподаватель В. В. Концевая

Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь

Введение

Впервые фенилкетонурия (ФКУ) была описана в 1934 г. норвежским врачом Феллингом, который при экспериментальном исследовании выделил из мочи двух слабоумных детей фенилпировиноградную кислоту (ФПК).

ФКУ наследуется по аутосомно-рецессивному типу, с одинаковой частотой у обоих полов. Частота распространенности ФКУ среди новорожденных колеблется от 1:7000 до 1:10000. Заболевание обусловлено нарушением обмена незаменимой аминокислоты фенилаланина. Дефицит фермента фенилаланингидроксилазы нарушает превращение фенилаланина в тирозин, что приводит к быстрому накоплению продуктов метаболизма. Количество фенилаланина в организме накапливается и далее он превращается в ФПК, оказывающую токсическое действие на центральную нервную систему. В дальнейшем, это проявляется отставанием в физическом развитии и прогрессирующей слабоумии у детей. Ранними симптомами заболевания являются, специфический «мышинный запах», исходящий из мочи и кожи ребенка, развитие дерматитов и судорожных припадков.

ФКУ является заболеванием, течение которого зависит от питания.

Цель

Изучить особенности диетотерапии при ФКУ.

Материал и методы исследования

Анализ и обобщение научно-методической литературы (статьи, книги, журналы), обобщение полученных данных по теме исследования.

Результаты исследования и их обсуждение

В настоящее время ФКУ диагностируют у новорожденных с первых дней жизни, благодаря массовому неонатальному скринингу новорожденных на определение в крови фенилаланина (ФА).

Нормальный уровень тирозина в крови здоровых детей в возрасте от 1 до 14 лет составляет в среднем 1,5 мг % (0,06 ммоль/л). Новорожденным, которые имеют в результате первого анализа уровень $ФА \geq 2 \text{ мг \%}$ ($\geq 120 \text{ мкмоль/л}$), производят ретест и если при повторном анализе ФА имеет тенденцию к нарастанию, то рекомендуется наблюдение ребенка с биохимическим контролем уровня ФА в сыворотке крови ребенка в течение 6–12 месяцев.

Раннее начало лечения, которое зависит от диетотерапии предотвращает умственную деградацию, развитие судорог и экзематозных проявлений у маленького пациента. Поэтому для нормально развития ребенка, с первых месяцев жизни, не позднее 14–16 дней, необходимо исключение из его питания ФА, который содержится в продуктах с высоким содержанием белка.

Основной принцип диетотерапии заключается в исключении мяса, рыбы, яиц, птицы, молока и молочных изделий, орехов. Так же на первых этапах жизни, грудному ребенку, исключается из его рациона грудное молоко матери и малыша переводят на искусственное вскармливание, где подбираются смеси, содержащие меньше всего белка.

В дальнейшем, питание основывается на продуктах растительного происхождения: фрукты, овощи, ягоды, зелень, в которых количество растительного белка, должно

быть минимальным, поэтому исключаются бобовые (горох, фасоль и другие). Чтобы повысить калорийность питания, вводят в рацион крахмал, в том числе кукурузный (который почти не содержит белка). Так же вводят искусственный белок, который не содержит ФА. Важно учитывать, наличие в питании с ФКУ биологически активных пептидов и условно незаменимых аминокислот: таурин, аргинин, глутамин.

При ФКУ важна суточная потребленность белка. Поэтому необходимо контролировать питание ребенка и помнить, что с возрастом употребление ФА должно уменьшаться и не превышать 15–40 мг/кг массы тела. Данные приведены в таблице 1 и 2.

Таблица 1 — Суточная потребность в белке детей с ФКУ

Возраст детей	Общий белок рациона
г/кг массы тела	
0–3 мес.	2,6
4–6 мес.	2,9
7–12 мес.	3,0
г/сут	
1–3 года	30–38
4–6 лет	38–44
7–10 лет	44–50
11–14 лет (юноши)	50–57
11–14 лет (девушки)	48–54
15–18 (юноши)	57–66
15–18 (девушки)	54–59

Таблица 2 — Суточная потребность в ФАЛ детей с ФКУ

Возраст детей	Потребность в ФАЛ (мг/кг массы тела)
0–2 мес.	80–55 (в среднем — 60)
2–6 мес.	55–45
6–12 мес.	45–35
1–1,5 года	40–30
1,5–3 года	30–25
3–6 лет	25–15
Старше 6 лет	15–10

Кроме диетотерапии больным с ФКУ параллельно назначается медикаментозное лечение, которое в основном носит симптоматический характер.

Решение вопроса об отмене лечения при ФКУ принимается врачами индивидуально с учетом уровня колебания фенилаланина в крови и возраста ребенка.

Выводы

Реабилитация больных с ФКУ зависит от ранней диагностики и правильно составленной и сбалансированной диетотерапии, исключающей из рациона ФА.

Поэтому, совместной задачей врача и родителей больного ребенка, является улучшение качества жизни больного, особенно в строгом соблюдении диетотерапии и метаболического контроля на фоне лечения и после его отмены.

ЛИТЕРАТУРА

1. Буренина, С. М. Совладающее поведение матерей, воспитывающих детей с диагнозом фенилкетонурия / С. М. Буренина // Научные труды Московского гуманитарного университета. — 2017. — № 1. — С. 46–52.
2. Бюллетень медицинских Интернет-конференций (ISSN 2224-6150). — 2015. — Т. 5, № 5.
3. Копылова, Н. В. Фенилкетонурия: классификация, диагностика, диетотерапия / Н. В. Копылова // Вопросы детской диетотерапии. — 2014. — Т. 2, № 6. — 65 с.
4. Бушева, Т. В. Оценка физического развития у детей с классической фенилкетонурией / Т. В. Бушева, Т. Э. Боровик, К. С. Ладаодо // Вопросы питания. — 2015. — № 2. — С. 34–43.