



ОБЩЕСТВО ПАЦИЕНТОВ  
С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ

# ПАМЯТКА ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

Источник: Клинические Рекомендации:  
Классическая фенилкетонурия  
и другие виды гиперфенилаланинемии.  
2020 год.



ТЕЛЕГРАМ-КАНАЛ  
PKU.ONLINE



ОФИЦИАЛЬНЫЙ САЙТ  
фенилкетонурия.рф

# СОДЕРЖАНИЕ

1. Что такое фенилкетонурия?
2. Как врачи обнаруживают, что ребенок болен?
3. Какие проблемы вызывает фенилкетонурия?
4. Что делать родителям?
5. Будет ли ребенок расти и нормально развиваться?
6. Пожизненная ли диета?
7. Основные принципы диеты при ФКУ.
8. При каких формах ФКУ возможна медикаментозная терапия?
9. Как это коснется других детей в нашей семье?
10. Памятка будущим мамам с диагнозом «фенилкетонурия», а также родителям девочек с фенилкетонурией.  
Это важно знать!
11. Что нужно сделать, чтобы предотвратить рождение больного ребенка?

## 1. ЧТО ТАКОЕ ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ?

Фенилкетонурия (ФКУ) - это наследственное заболевание, характеризующееся нарушением метаболизма фенилаланина (ФА, незаменимая аминокислота, которая не синтезируется в организме, поступает с пищей - продуктами животного происхождения, в том числе с грудным молоком и детскими молочными смесями). ФКУ - целая группа заболеваний различной тяжести. В России примерно 1 на 7-8 тысяч новорожденных детей, а всего более 200 детей в год, рождается с этим заболеванием. При отсутствии своевременной диагностики и лечения заболевание проявляется обычно в возрасте 2-6 месяцев жизни признаками поражения центральной нервной системы: родителей беспокоят вялость ребенка, отсутствие интереса к окружающему, иногда повышенная раздражительность, беспокойство, срыгивания, нарушение мышечного тонуса (чаще мышечная гипотония), признаки топоческого дерматита, задержка психомоторного развития, иногда судороги. С возвратом дети имеют тяжелое поражение нервной системы вплоть до умственной отсталости и эпилепсии. При своевременно назначенном патогенетическом лечении жалобы имеют более легкий характер или отсутствуют.

## 2. КАК ВРАЧИ ОБНАРУЖИВАЮТ, ЧТО РЕБЕНОК БОЛЕН?

С целью ранней диагностики и профилактики развития указанных симптомов всем новорожденным проводится неонатальный скрининг в родильном доме на 3-7 день жизни. Результаты данного обследования сообщаются родителям по телефону. Родители обязаны внимательно отнестись к полученной из центра неонатального скрининга информации и немедленно явиться на прием к врачу и/или связаться с ним по телефону, даже если у ребенка отсутствуют клинические симптомы. Решение о назначении и характере диетотерапии принимает врач.

## 3. КАКИЕ ПРОБЛЕМЫ ВЫЗЫВАЕТ ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ?

Пища, которую мы едим, содержит белки, состоящие из отдельных аминокислот. При фенилкетонурии одна из этих аминокислот, которая называется фенилаланин, не усваивается организмом обычным образом. Из-за этого ФА накапливается в крови ребенка. Без лечения это приводит к нарушению развития мозга. Но это можно предупредить, если уменьшить количество белка в пище. Таким образом, Ваш ребенок нуждается в специальной низкобелковой диете. Диета, с одной стороны, должна содержать мало ФА, но, с другой стороны, быть сбалансированной для обеспечения роста и развития малыша. Ваш врач-генетик поможет лучше понять ситуацию, чтобы она была ясна Вам полностью.

## 4. ЧТО ДЕЛАТЬ РОДИТЕЛЯМ?

За исключением диеты, относитесь к ребенку как к здоровому, не старайтесь избыточно опекать его. Диета поначалу кажется сложной, но врачи-генетики и диетологи окажут Вам максимальную поддержку и помощь, всегда, когда Вы будете в ней нуждаться.

## 5. БУДЕТ ЛИ РЕБЕНОК РАСТИ И НОРМАЛЬНО РАЗВИВАТЬСЯ?

Для всех детей с ФКУ, которые своевременно начали лечение, ответ один - ДА! Если лечение Вашего ребенка проводится постоянно, ребенок растет и развивается нормально. Но, если контроль за соблюдением диеты недостаточный, это может вызвать проблемы обучения и поведения ребенка. Ребенок не сможет добиться тех успехов, которых он бы достиг при тщательном соблюдении диеты.

## 6. ПОЖИЗНЕННАЯ ЛИ ДИЕТА?

В настоящее время считается, что наиболее благоприятно пожизненное соблюдение диеты. Жесткое соблюдение диеты необходимо у женщин с ФКУ непосредственно перед и во время беременности для предупреждения развития пороков плода. Диетотерапия, основанная на резком ограничении ФА в рационе больных детей за счет исключения высокобелковых продуктов, должна быть начата не позднее первых недель жизни ребенка с целью достижения максимальной эффективности лечения. Недостающее количество белка восполняется за счет специализированных лечебных продуктов, частично или полностью лишенных ФА. Назначение патогенетической диетотерапии с первых дней жизни ребенка определяет благоприятный прогноз течения фенилкетонурии.

## 7. ОСНОВНЫЕ ПРИНЦИПЫ ДИЕТЫ ПРИ ФКУ

Обычное питание, рассчитанное на здорового ребёнка, содержит гораздо больше фенилаланина, чем может усвоить ребёнок с ФКУ. Таким образом, лечение состоит в диете, содержащей ровно столько фенилаланина, сколько необходимо для роста и развития ребёнка. Мясо, рыба, сыр, яйца, орехи, молоко, соя богаты белком и, таким образом, не могут использоваться в диете.

Другие продукты, содержащие меньшее количество белка, такие как картофель и злаки, даются в таком количестве, чтобы уровень фенилаланина, который должен регулярно проверяться, оставался в безопасных пределах.

Прием этих продуктов должен быть равномерно распределен в течение дня. Разрешенное количество каждого продукта со временем может меняться даже у одного ребёнка. Большинство фруктов, почти все овощи, в том числе листовые, сахар, варенья, сиропы и жиры, такие как сливочное масло, свиное сало, растительное масло, могут использоваться относительно свободно.

Кроме того, существуют специально разработанные и производимые промышленным образом продукты питания для детей с ФКУ, содержащие мало белка. К ним относятся специальный хлеб, макаронные изделия, печенье и вафли, рис, молоко и другие изделия, которые можно использовать достаточно свободно для того, чтобы разнообразить питание малыша. Вы можете готовить их обычным способом (жарить, варить, печь и т.д.), добавляя травы и специи по вкусу. Высокобелковые продукты, такие как мясо, рыба, сыр, яйца, которые не может есть Ваш ребенок, заменяются специальной аминокислотной смесью, в которой отсутствует фенилаланин.

Эти заменители белка употребляются в виде напитков или паст, а у более старших детей могут быть в форме таблеток. Эти смеси выдаются по рецепту врача и обеспечивают ребенка «безопасным» белком для его роста и развития. Врач-генетик подробно расскажет Вам, как правильно готовить и принимать такую смесь. Заменители белка - крайне важная часть диеты при ФКУ. Они даются в несколько приемов в течение дня. Это помогает удержать уровень фенилаланина крови в безопасных границах.

В диете ребёнка также важны минералы и витамины. Если они уже не включены в заменитель белка, Ваш врач назначит необходимые количества этих веществ в виде дополнительных добавок к пище. Давайте ребенку только те препараты, которые назначит врач!



## 8. ПРИ КАКИХ ФОРМАХ ФКУ ВОЗМОЖНА МЕДИКАМЕНТОЗНАЯ ТЕРАПИЯ?

Для некоторых форм ФКУ разработана медикаментозная терапия. Эффективность лекарственного препарата определяется с помощью тестирования. Тестирование проводит, контролирует и оценивает врач, который осуществляет лечение и наблюдение пациентов с ФКУ. Для более тщательного контроля тест целесообразно проводить в стационаре, возможно дневного пребывания, при строгом соблюдении пациентом рекомендаций врача по проведению теста - амбулаторно.

Перед проведением тестирования очень важно стабилизировать содержание фенилаланина в крови путем соблюдения неизменного пищевого рациона в течение 4-5 дней до начала теста и в период тестирования для исключения влияния диеты на колебания концентрации ФА в крови. После получения положительного результата тестирования необходимо подтвердить его в ходе более длительного наблюдения. Повышение толерантности к пищевому ФА на фоне приема синтетических аналогов ВН4 является показанием для расширения диеты, при этом концентрация ФА не должна превышать 6 мг/дл.

При комбинированном использовании гипофенилаланиновой диеты и синтетического аналога ВН4 контроль за химическим составом диеты, антропометрическими и биохимическими показателями нутритивного статуса пациента, ФА крови должны быть систематическим. Пациенты, получающие синтетический аналог ВН4 требуют тщательного контроля за состоянием их нутритивного статуса и другими показателями здоровья. Чтобы лечение было эффективным, родители и члены семей, где есть пациенты с ФКУ, сами пациенты должны быть в тесном контакте со своим лечащим врачом и выполнять все его назначения!

## 9. КАК ЭТО КОСНЕТСЯ ДРУГИХ ДЕТЕЙ В НАШЕЙ СЕМЬЕ?

Учитывая аутосомно-рецессивный тип наследования, мать и отец больного ребенка являются носителями болезни, хотя они совершенно здоровы. При каждой беременности риск родить больного ребенка составляет 1 шанс из 4, то есть достаточно высокий риск повторного рождения в семье больного ребенка.

Поэтому показано медико-генетическое консультирование, чтобы помочь семье родить здорового ребенка. Также медико-генетическое консультирование необходимо всем пациентам с ФКУ репродуктивного возраста.

Взрослым пациентам с ФКУ (независимо от пола) следует знать, что если у их партнера нет мутаций в гене ФАГ, то в данном браке все дети будут только носителями, и болезнь не повлияет на их здоровье. С другой стороны, если партнер пациента с ФКУ имеет мутацию в гене ФАГ, то 50% их детей могут страдать фенилкетонурией.

Если оба родителя являются пациентами с ФКУ, то все их дети также будут иметь данное заболевание и должны будут получать одинаковое с родителями лечение. Женщинам репродуктивного возраста с установленным ранее диагнозом ФКУ рекомендуется заранее планировать беременность, предварительно проконсультироваться у гинеколога и генетика и строго выполнять их назначения. Эти меры необходимы для снижения риска рождения у женщин с ФКУ младенцев с различными врожденными пороками развития (синдромом «материнской ФКУ»).

## 10. ПАМЯТКА БУДУЩИМ МАМАМ С ДИАГНОЗОМ «ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ», А ТАКЖЕ РОДИТЕЛЯМ ДЕВОЧЕК С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ. ЭТО ВАЖНО ЗНАТЬ!

Нужно помнить, что после окончания специализированного лечения у Вас в крови остается высокое содержание фенилаланина и его производных. На взрослого сформировавшегося человека фенилаланин и его метаболиты не оказывают такого вредного воздействия, как на развивающийся организм. Но если вы собираетесь стать матерью, то высокий уровень фенилаланина у вас в крови становится «грозным врагом» Вашего будущего ребенка.

Повышенный уровень фенилаланина в крови беременной женщины, страдающей ФКУ, вызывает у плода тяжелые пороки развития сердечно-сосудистой системы, головного мозга, задержку физического развития, интеллектуального развития, эпилепсию. Высокая концентрация фенилаланина и его производных в крови во время беременности является «ядом» для развивающегося организма малыша. Именно поэтому женщинам с ФКУ рекомендуется планировать беременность, тщательно готовиться к ней, соблюдать строгую диету.



## 11. ЧТО НУЖНО СДЕЛАТЬ, ЧТОБЫ ПРЕДОТВРАТИТЬ РОЖДЕНИЕ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА?

1. Посетить медико-генетическую консультацию при планировании беременности. Если Вам не выполняли ДНК-диагностику, следует провести ДНК-диагностику Вам и Вашему партнеру.

2. Встать на учёт в медико-генетической консультации и начать лечение за 2-3 месяца до планируемой беременности. В этот период перейти на строгую гипофенилаланиновую диету с применением специализированного продукта лечебного питания (аминокислотная смесь с низким значением ФА). Уровень фенилаланина в крови на этом этапе не должен превышать 360 мкмоль/л (6 мг/дл).

3. После наступления беременности уровень фенилаланина в крови должен оставаться в пределах 120- 240 мкмоль/л (2-4 мг/дл). До 12 недель беременности контроль уровня фенилаланина должен проводиться не реже одного раза в неделю. После 12 недель - не реже 1 раз в 2 недели. Врач медико-генетической консультации составит оптимальный расчёт специализированной диеты и дозы специализированного продукта лечебного питания. Только соблюдение вышеуказанных действий, постоянное наблюдение врача медико-генетической консультации, плановый контроль уровня фенилаланина в крови позволит избежать серьезных осложнений развития Вашего ребенка.

ПОЛНАЯ ВЕРСИЯ ДОСТУПНА ПО QR-КОДУ



Источник:  
Клинические рекомендации.  
Классическая фенилкетонурия и другие виды  
гиперфенилаланинемии