

Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

## ФЕНИЛКЕТОНУРИЈА

Phenylketonuria - МКБ Е 70.0, Е 70.1



Фенилкетонурија е ретко генетско заболување при кое бебето се раѓа без способност за соодветно разградување на аминокиселината наречена фенилаланин, која понатаму се наслојува во крвта и во мозокот. Ова заболување е предизвикано од мутација на генот кој помага при создавање на ензимот потребен за разградување на фенилаланинот. Доколку не се третира оваа состојба може да доведе до нарушување на нормалниот развој на мозокот на детето и да предизвика сериозни тешкотии во однос на учење во понатамошниот живот. На тој начин менталните способности остануваат на ниво на двегодишно дете и на болните ќе им треба грижа и нега цел живот. Луѓето со фенилкетонурија цел живот мора да се придржуваат кон диета која го ограничува внесувањето на фенилаланинот, кој најчесто се наоѓа во храна која содржи протеини. Во многу земји веќе е воведен скрининг за фенилкетонурија, веднаш после раѓање на бебето. Иако е ретко заболување сепак е важно да се спречат сериозните здравствени проблеми.

### Причини за појава на Фенилкетонурија

Фенилкетонурија е наследна болест и се пренесува во фамилијата. Двајцата родители треба да имаат по еден дефектен ген за нивното дете да заболети од фенилкетонурија. Токму затоа оваа болест е автосомно рецесивна. Децата заболени од фенилкетонурија имаат



## Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

недостаток на ензимот хидроксилаза, кој е потребен за разградување на аминокиселината фенилаланин.

Колку често се јавува Фенилкетонурија?

Фенилкетонурија е многу ретко заболување. Се проценува дека 1 на 12.000 бебиња се раѓа со Фенилкетонурија во Англија. Се јавува исто и кај жени и кај мажи, но почесто се појавува кај деца со бела боја на кожата, многу ретко се појавува кај луѓе со црна и жолта боја на кожата.

### Симптоми

Фенилаланинот игра улога во производството на меланин, пигментот одговорен за бојата на кожата и косата. Затоа децата со ова заболување често имаат посветла кожа, коса и очи од нивните браќа и сестри кои не се заболени.

Други симптоми кои може да се појават се:

- Одложен развој на ментални и социјални способности
- Ментална ретардација
- Проблематично однесување
- Заостанат раст
- Главата е значително помала од нормалното
- Хиперактивност
- Неконтролирани движења на рацете и нозете
- Напади
- Осипи на кожата
- Тремори
- Невообичаена положба на рацете

Ако состојбата не се третира и се конзумира храна која содржи фенилаланин, ќе се појави мирис на старо и застоено во здивот, на кожата и во урината. Невообичаениот мирис се должи на наталожување на фенилаланинот во телото.

### Бременост и фенилкетонурија

Жена заболена од фенилкетонурија која е бремена има ризик од друга состојба наречена мајчинска фенилкетонурија. Ако не се следи диетата може да дојде до повредување на фетусот кој се развива. Затоа е важно заболениите од фенилкетонурија доживотно да ја следат диетата со избегнување на храна која содржи фенилаланин.



## Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

### Кога да побарате помош од доктор

- Новороденчиња - ако скрининг тестовите покажат дека вашето дете има фенилкетонурија, веднаш започнете со диетата. За бебињата има посебна формула за храна која се користи.
- Возрасни - кога се достигнуваат тинејџерските години и понатаму, добро е да се посетува доктор на одредено време со цел да се води контрола на заболувањето.
- Жени - кога се во фаза на бременост важно е редовно да се посетува доктор за да се зачува здравјето на фетусот. Доколку не се следи специјална диета може да дојде и до спонтан абортус.

### Тестирање и дијагноза

Фенилкетонурија лесно се дијагностицира со едноставен тест на крвта. Скрининг тестот најчесто се прави со неколку капки крв. Ако иницијалниот тестирање покаже дека посотјат знаци на фенилкетонурија, тогаш се прават понатамошни тестирања за да се потврди дијагнозата.

### Третман

Фенилкетонурија е заболување кое се третира. Третманот се состои од диета со екстремно ниско ниво на фенилаланин, особено додека детето расте и се развива. Диетата мора строго да се следи и препорачливо е да се продложи до крајот на животот. На тој начин се зголемува квалитетот на животот и се минимизира опасноста од наружување на физичкото и менталното здравје. Фенилаланинот се наоѓа во големи количини во млекото, јајцата и друга вообичаена храна. Специјална инстант формула наречена Лофеналак се прави за бебиња со фенилкетонурија. Може и да се користи до крајот на животот како протеински извор со екстремно ниско ниво на фенилаланин и балансирано ниво на други есенцијални аминокиселини. Исто така се користат додатоци во исхрана за железо и карнитин, а препорачлива е и употреба на рибино масло. Друга можност е користење на теарпија со неутрална аминокиселина во вид на таблети или прашок. Со ова може да се блокира одредена апсорпција на фенилаланин. Но, ова е третман кој се уште се проучува. Одобрен третман за фенилкетонурија е сапроптерин (Куван), кој делува на зголемување на толеранцијата на фенилаланин. Најчесто овој лек се користи во комбинација со диетата, но не делува кај сите болни.

### Храна која треба да се избегнува

Храната која треба да се избегнува е онаа богата со протеини како: млеко, јајца, сирење, ореви, соја, грашок, грав, пилешко месо, говедско месо, свинско месо, риба, чоколадо, пиво. Исто така децата треба да избегнуваат диетални сокови и лекови направени со



## Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

аспартам. Тоа е состојка која најчесто се наоѓа во вештачки засладувачи. Ослободува фенилаланин кога се вари во телото. Важно е да се намали и употребата на овошје, зеленчук и десерти. Што се однесува до нископроектинската храна во ред е да се користат тестенини, крекери и слично.

### Прогноза-очекувања:

Животот со фенилкетонурија може да биде нормален доколку внимателно се следи диетата од раѓањето па понатаму. Ако третманот се одложува може да дојде до оштетување на мозокот и нарушување на менталните функции. Ако протените кои содржат фенилаланин не се избегнуваат може да се случи ментална ретардација на крај од првата година од животот со што ќе биде потребна доживотна нега и грижа. Најчеста компликација која се случува е дефицит на внимание и хиперактивност.

### Превенција

Доколку во вашето семејство постои историја на фенилкетонурија, односно во поблиската и пошироката фамилија, добро е да се консултирате со генетичар, со цел подобро да го разберете заболувањето и да го одредите ризикот за наследување на оваа болест.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN



MEDIS

