

## **РЕБЕНОК И ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ: ЧТО НЕОБХОДИМО ЗНАТЬ РОДИТЕЛЯМ**

Если в вашей семье появился ребенок с фенилкетонурией (ФКУ) – не отчаивайтесь. Фенилкетонурия – одно из немногих генетических заболеваний, которое на сегодняшний день имеет позитивный прогноз. Сразу же после установления диагноза вам предложат перевести ребенка на лечебную диету. Не сомневайтесь, это единственный способ сохранить интеллект ребенка. От вас потребуется много усердия, чтобы точно следовать рекомендациям, и ваш ребенок вырастет таким же, как другие дети, только не сдавайтесь.

### **Фенилкетонурия. Что это?**

Прежде всего, вам необходимо понять, что же такое фенилкетонурия.

Фенилкетонурия (ФКУ) – это нарушение обмена веществ, когда фенилаланин (одна из аминокислот, составляющих любую белковую молекулу) организмом человека не перерабатывается. В норме фенилаланин с помощью определенных ферментов печени превращается в тирозин, а из тирозина уже дальше строятся белки организма, ферменты, гормоны и т.д. В организме больного фенилкетонурией эта цепочка разорвана. Фенилаланин не превращается в тирозин, а излишки его накапливаются в тканях, в том числе и в мозге. Для центральной нервной системы это очень опасно.

Именно поэтому в нашей стране, как и в других странах, действует государственная программа неонатального скрининга. Это значит, что у каждого новорожденного в родильном доме на 3-4 день от рождения должны взять капелючку крови и проверить на наличие некоторых заболеваний, в том числе и ФКУ. Анализы эти передают в генетические центры, которые в случае отклонений от нормы должны вызвать родителей и провести полное обследование ребенка.

Если в вашем случае так и произошло – считайте, что вам уже повезло. Очень важно начать лечение как можно раньше, чтобы избежать последствий токсического действия фенилаланина. Теперь все зависит только от вас – отныне вы несете ответственность за то, как будет развиваться ваш ребенок. Вовремя поставленный диагноз и адекватное лечение всегда дают положительный результат.

Бывают и другие случаи. Родители замечают, что что-то с ребенком не так – ребенок вдруг перестает брать игрушки в руки, не реагирует на речь, перестает ползать или ходить. Обычно дети страдают тяжелыми дерматитами. Хорошо, если найдется толковый педиатр, который заподозрит фенилкетонурию и направит в генетический центр на обследование.

Если так случилось – не отчаивайтесь. Даже в случае задержки постановки диагноза есть огромные шансы наверстать упущенное. Правильно рассчитанная

диета поможет восстановить потенциал ребенка, а дополнительные развивающие занятия и внимание со стороны родных и педагогов помогут ребенку развиваться дальше. Очень важно, чтобы родители всегда помнили, что здесь компромиссов быть не может - строжайшая диета необходима. Помните, что надежда есть, какой сложной не казалась бы ситуация.

### **Как лечить ребенка с фенилкетонурией?**

Итак, единственным способом избежать поражения мозга фенилаланином - ограничение поступления его с пищей. Но, как известно, фенилаланин – незаменимая аминокислота. Она входит в состав абсолютно всех белков. А это значит, что фенилаланин в большей или меньшей степени присутствует в подавляющем большинстве продуктов питания.

Поэтому сразу скажем, что есть две новости – плохая и хорошая. Плохая – в том, что вашему ребенку нельзя есть большинство привычных для нас продуктов. Хорошая – что ваш ребенок, несмотря на это, будет себя прекрасно чувствовать и развиваться.

Итак, фенилкетонурия – это заболевание, которое лечится только лишь диетотерапией. И вам надо будет научиться ежедневно подсчитывать диету ребенка, готовить ему диетические блюда, воспитывать в нем правильное отношение к своему особенному питанию. Для восполнения недостатка в белке, витаминах и микроэлементах вашему ребенку каждый день нужно будет пить специальную лечебную аминокислотную смесь без фенилаланина. А для обеспечения необходимого количества энергии нужно будет дополнить рацион специальными низкобелковыми продуктами (макаронны, хлеб, каши и пр.), изготовленными на основе крахмалов.

Список продуктов, разрешенных к употреблению без ограничений, крайне скуден – это в основном углеводы и жиры. Разрешенные в ограниченном количестве продукты (овощи, фрукты, некоторые виды круп) нужно тщательно взвешивать и строго подсчитывать содержание в них фенилаланина. Запрещенные продукты – а это все высокобелковые продукты – как правило полностью исключаются.

Однако фенилаланин нельзя полностью вычеркнуть из диеты, так как он необходим для строительства собственных белков организма. Какое количество фенилаланина необходимо – определяется в зависимости от возраста и массы тела, а вот какое допустимо – это уже вопрос индивидуальный.

Почему высокобелковые продукты как правило исключаются?

Особенность фенилкетонурии и ее «коварство» в том, что у всех она бывает разная. Известно более 500 видов мутаций гена, которые вызывают заболевание.

Какая именно форма ФКУ у вашего ребенка можно выяснить с помощью ДНК-диагностики и дополнительных исследований. От того, насколько правильно определен тип фенилкетонурии, зависит дальнейшая стратегия лечения.