

Нарушения белкового и аминокислотного обмена. Фенилпировиноградная олигофрения

Фенилпировиноградная олигофрения (фенилкетонурия) —энзимопатия, обусловленная отсутствием или недостаточностью фермента фенилаланингидроксилазы, превращающего аминокислоту фенилаланин в тирозин.

В результате в крови и других жидкостях организма накапливается фенилаланин, в почках образуются и выделяются с мочой фенилпировиноградная, фенилмолочная и фенилуксусная кислоты. Избыток фенилаланина частично удаляется с мочой. Недостаточный синтез тирозина ведет к нарушению образования пигмента меланина. Вторично нарушается также обмен триптофана, что в свою очередь приводит к изменениям в синтезе серотонина и других веществ, важных для нормальной функции нервной системы.

Заболевание встречается с частотой 1:10 000 у новорожденных, среди умственно отсталых детей—1:100. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Симптомы фенилпировиноградной олигофрении

В первые месяцы после рождения ребенок внешне выглядит здоровым. Ранними симптомами являются рвота, экзема, раздражительность. Отставание в развитии становится явным со 2-го полугодия жизни. Ребенок позже начинает сидеть, стоять, ходить. Активное внимание ослаблено, не стремится к общению с родителями и другими детьми. Речь отсутствует или при легкой степени болезни начинает развиваться после 3 лет. У большинства детей умственное развитие находится в степени идиотии, у 10—20% наблюдается слабо выраженная степень олигофрении. Характерно частое психомоторное возбуждение, почти у половины больных отмечаются судорожные припадки. Тонус мышц часто повышен, при этом может выявляться феномен «зубчатого колеса». Сухожильные рефлексy обычно повышаются. Больные часто сидят с полусогнутыми руками и поджатыми ногами — поза портного. У преобладающего большинства больных светлые волосы и голубые глаза, кожа почти лишена пигмента.

Многие отмечают наличие своеобразного, исходящего от больных «мышинного запаха». Вес и рост не нарушены, умеренная микроцефалия и врожденные пороки сердца, костной системы и других органов.

Диагноз. Своевременно поставленный диагноз и систематическое лечение могут предупредить развитие тяжелых нарушений со стороны нервной системы. Предварительный диагноз ставится на основании положительной пробы Фелинга (появление темно-зеленого окрашивания при добавлении к моче 10%-ного раствора треххлористого железа (FeCl_3), с биофаном. Диагноз подтверждается обнаружением с помощью хроматографии сыворотки крови высокой концентрации (свыше 15 мг%, при норме 1—2 мг%) фенилаланина в крови.

Лечение. Назначается диета, в состав которой входят продукты с минимальным содержанием фенилаланина. Потребность в белках обеспечивается белковыми гидролизатами, лишенными фенилаланина. Витамины. Симптоматическое лечение. При ранней диагностике лечение более эффективно.