***М. И. Стрелкова***

*Харьковский национальный медицинский университет*

*Кафедра педиатрии №1 и неонатологии\* и кафедра медицинской генетики\*\*, г. Харьков, Украина. Врач клинический ординатор.*

*Научные руководители: проф. А.С. Сенаторова\*, доц. Е.В. Омельченко\*, доц. Гречанина Ю.Б.\*\**

**Современная диагностика и лечение детей первого года жизни больных фенилкетонурией.**

**Актуальность.** Фенилкетонурия (ФКУ) – это наследственное заболевание, в основе которого лежит нарушение аминокислотного обмена с распространенностью 1:6000-1:10000 новорожденных детей [6, с 137]. ФКУ в числе первыхнаследственных нарушений обмена веществ (в 1986 году) была рекомендована ВОЗ для включения в программу неонатального скрининга с целью выявления больных ФКУ на доклинической стадии.

Раннее выявление ФКУ у новорожденных, своевременное и правильное ведение таких больных с первых дней жизни имеет решающее значение, так как обеспечивает нормальное психомоторное развитие и социальную адаптацию этих детей.

**Клиническая характеристика**. При рождении ребенок с классической ФКУ внешне выглядит благополучным. К характерным фенотипическим особенностям относят: гипопигментацию кожи, волос, радужной оболочки глаз, появление своеобразного «мышиного запаха» мочи. При отсутствии лечения клинические симптомы манифестируют в возрасте 2-6 месяцев. Впоследствии формируется необратимая задержка психомоторного и речевого развития, возможно развитие эпилептических приступов [8, с. 470-471].

**Целью нашего исследования были:** 1) изучение эффективности лабораторных методов неонатального скрининга на ФКУ флуорометрическим методом (сухие пятна крови), исследование аминокислот методом тонкослойной хроматографии (ТСХ), исследование аминокислот крови методом высокоэффективной жидкостной хроматографии (ВЭЖХ); 2) анализ использования диетотерапии для детей первого года жизни, больных фенилкетонурией. Для реализации цели нашего исследования мы провели анализ диетотерапии у 3-х детей до одного года.

Ежегодно в лаборатории Харьковского специализированного медико-генетического центра (ХСМГЦ) обследуются более 60000 новорожденных из 4-х областей Украины: Харьковской, Сумской, Черниговской, Полтавской (территория 115,9 тис.км2, население – 7,1 млн. жителей).

За период действия программы скрининга на ФКУ в специализированной лаборатории ХСМГЦ было суммарно обследовано в 4-х областях 1380739 детей; из них было выявлено 210 детей больных ФКУ; частота распространенности заболевания составляет 1:8243.

По Харькову и области был обследован 642971 ребенок; выявлено – 78 больных детей; из них 36 (46%) – мальчики, 42 (54%) – девочки. До 1-го года – 2 ребенка; от 1 до 3-х лет – 7 детей; от 3 до 7-ми лет – 24 ребенка; от 7 до 13 лет – 21 ребенок; от 13 до 18 лет – 22 ребенка.

Оптимальный срок взятия образцов крови для получения достоверных результатов скрининга является 4-5 дни жизни для доношенных детей, а для недоношенных – не ранее 7-го дня жизни.

Согласно полученным нами данным, самой высокой точностью обладает метод диагностики с использованием тест-систем для флюориметрического определения фенилаланина в образцах крови, высушенных на фильтровальной бумаге «Neonatalphenylalanin», флуорометров «Флюороскан-2» (Labsystems), анализатора-фотометра иммуноферментно-флюоресцентого Victor3 1420 (PerkinElmer), использование минимального количества исследуемого материала, аналитическая надежность. Положительными сторонами этого метода являються его практичность, аналитическая надежность, экономическая ценность, что дает основания использовать его для массового скрининга на ФКУ и контроля лечения выявленных больных.

Для организации лечебного питания ребенка, больного ФКУ, были использованы специализированные продукты на основе смесей аминокислот без фенилаланина, полиненасыщенных жирных кислот, большинства витаминов и минеральных веществ, а также специализированных безбелковых и малобелковых продуктов на основе крахмалов и/или мальтодекстрина. Рацион питания больного ФКУ строили по принципу резкого ограничения фенилаланина, поступающего с пищей. Для детей первого года жизни использовали специализированную аминокислотную смесь без фенилаланина, предпочтение отдавали сохранению частичного вскармливания материнским грудным молоком при условии его сцеживания для учета количества белка и фенилаланина. Потребность в основных нутриентах у больного ФКУ первого года жизни соответствовала потребностям здоровых детей. Количество белка натуральных продуктов в лечебном рационе определяли с помощью «порционного» способа: 50 мг фенилаланина = 1 грамм естественного белка, что позволило нам производить адекватную замену продуктов по ФА. Белок за счет естественных продуктов в диете составлял 20-22% от возрастной физиологический нормы, недостающее количество белка восполняли за счет специализированных продуктов [7, с 202-212].

Анализ состояния психомоторного развития у детей первого года жизни, больных ФКУ, показал, что у 100% из них, при использовании специализированной диеты, показатели психомоторного развития соответствовали возрастным нормам.

Таким образом**,** проведение диагностики ФКУ флуорометрическим методом продемонстрировало сохраняющуюся актуальность неонатального скрининга ФКУ. Раннее выявление болезни позволяет определить своевременное, регулярное и контролируемое лечение, а использование специализированной диетотерапииу детей первого года жизни больных ФКУ предупреждает развитие социальной дезадаптации.

Литература:

1. Закон України «Про дитяче харчування» (Відомості Верховної Ради України (ВВР), 2006, N 44, ст.433. (Із змінами, внесеними згідно із Законом  N 2746-VI ( [2746-17](http://zakon2.rada.gov.ua/laws/show/2746-17" \t "_blank) ) від 02.12.2010р., ВВР, 2011, N 22, ст.149 ).
2. Наказ МОЗ України №457 від 13.11.2001р. ( Із змінами, внесеними згідно з Наказом Міністерства охорони здоров'я [N 319](http://zakon.nau.ua/doc/?code=v0319282-05) від 29.06.2005 ). «Про заходи щодо удосконалення медичної допомоги хворим на фенілкетонурію в Україні».
3. Наказ МОЗ України № 574 від 30.07.2012 р. «Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні».
4. Наказ МОЗ України № 641/84 від 31.12.2003р. «Про затвердження Концептуальних засад щодо створення системи надання комплексної допомоги дітям, хворим на рідкісні захворювання в Україні».
5. Наказ МОЗ України № 829 від 25.09.2013р «Методичні рекомендації планування та розрахунку потреби у продуктах спеціального харчування для лікування хворих на фенілкетонурію»
6. Бочков Н.П. «Клиническая генетика» 2-е изд., перераб. и дополн. М.: ГЄОТАР- МЕД., 2002
7. «Медична генетика» : Підручник \ Кол.авт.; за ред.. О.Я.Гречаніної, Р.В.Богатирьової, О.П.Волосовця. – К.:Медицина, 2007.
8. Шабалов Н.П. «Детские болезни», 5-е изд. В двух томах Т.2. СПб: Питер, 2002.