

Tytuł: Fenylketonuria – podstawowe informacje dla pediatrów i lekarzy rodzinnych /
Phenylketonuria – basic informations for pediatricians and general practitioners

Słowa kluczowe: LECZENIE DIETETYCZNE MATCZYNA FENYLOKETONURIA NIEPEŁNOSPRAWNOŚĆ
INTELEKTUALNA WRODZONE BŁĘDY METABOLIZMU

Keywords: DIETARY TREATMENT INTELLECTUAL DISABILITY MATERNAL PHENYLKETONURIA
INBORN ERRORS OF METABOLISM

Autorzy:

Mirosław Bik-Multanowski - Zakład Genetyki Medycznej Katedry Pediatrii Collegium Medicum
Uniwersytetu Jagiellońskiego

Bożena Didycz - Zakład Genetyki Medycznej Katedry Pediatrii Collegium Medicum Uniwersytetu
Jagiellońskiego

Streszczenie:

Diagnostyka i leczenie fenylketonurii (ang. phenylketonuria, PKU) oparte są w Polsce na systemie badań przesiewowych noworodków i szybkim (do 10. dnia życia) wdrażaniu leczniczej diety niskofenylalaninowej. Konsekwentne stosowanie diety opartej na naturalnej żywności niskobiałkowej i uzupełniającej podaży białka z preparatów aminokwasowych umożliwia prawidłowy rozwój dziecka. Maksymalne dopuszczalne stężenie fenylalaniny we krwi wynosi 6 mg/dl (0,36 mmol/l) u dzieci do 12. roku życia i kobiet w ciąży oraz do 10 mg/dl (0,6 mmol/l) powyżej 12. r.ż. Kontrola stężenia fenylalaniny powinna być prowadzona co najmniej raz w tygodniu w okresie niemowlęcym, raz na 2 tygodnie pomiędzy 1. a 12. r.ż. i raz w miesiącu powyżej 12. r.ż. Dużym problemem jest brak konsekwencji w stosowaniu leczenia żywieniowego, zwłaszcza w grupie nastolatków i pacjentów dorosłych, co łączy się z ryzykiem obniżenia zdolności kognitywnych, wystąpienia zaburzeń neurologicznych i psychiatrycznych. Jedynie rygorystyczna kontrola hiperfenylalaninemii u ciężarnych pacjentek pozwala zapobiec nieodwracalnemu uszkodzeniu mózgu u ich dzieci.

Abstract:

Diagnosis and treatment of phenylketonuria in Poland is based on the newborn screening system and on early (up to the 10th day of life) initiation of the therapeutic low-phenylalanine diet. Continuous dietary treatment including natural low-protein food and amino acid supplements allows normal development of an affected child. Blood phenylalanine concentrations should not exceed 6 mg/dl (0.36 mmol/l) in children up to 12 years of age and in pregnant women, and 10 mg/dl (0.6 mmol/l) in patients aged 12 years and above. Blood

phenylalanine concentration should be measured at least once a week in the first year of life, fortnightly in patients aged 1-12 years and once a month in older patients. Low treatment adherence is a serious problem, especially in teenagers and adults. It can result in cognitive decline and development of neurological and psychiatric sequelae. Only rigorous hyperphenylalaninemia control in pregnant patients allows preventing development of irreversible brain damage in their children.