

Aminokiseline, osnovni građevni dijelovi bjelančevina, imaju brojne funkcije u tijelu. Nasljedni poremećaji stvaranja i pretvaranja aminokiselina mogu biti posljedica poremećaja u cijepanju aminokiselina ili njihovog transporta u stanicu. Mnogi su od tih poremećaja razjašnjeni, uključujući i fenilketonuriju. U svim državama SAD-a provodi se pretraživanje (probir; skrining) novorođenčadi na fenilketonuriju kao i na druge metaboličke bolesti.