

- Uvod • Simptomi • Dijagnoza i liječenje

Uvod

Fenilketonurija (FKU, fenilalaninemija, fenil-piruvična oligofrenija) je nasljedni poremećaj u kojem nedostaje enzim odgovoran za proces metabolizma aminokiseline fenilalanina, što dovodi do opasno visokog nivoa fenilalanina u krvi.

Fenilalanin se normalno pretvara u tirozin, drugu aminokiselinu, te se odstranjuje iz tijela. Bez enzima koji ga pretvara u tirozin koncentracija fenilalanina se u serumu povećava, a kako je otrovan (toksičan) za mozak uzrokuje mentalnu retardaciju. Fenilketonurija se javlja kod svih rasa diljem svijeta. U SAD-u učestalost iznosi 1:16.000 novorođenih.

Simptomi

Obično u novorođenčadi nema simptoma fenilketonurije. Rijetko se uočava lošije spavanje ili smanjen apetit. Pogođena djeca imaju svjetliju kožu, kosu i oči nego članovi obitelji koji nemaju bolest. U neke se djece razvije osip sličan ekcemu. Ukoliko se djeca sa ovim poremećajem ne liječe, uskoro se razvijaju različiti stepeni mentalne retardacije, obično vrlo teški.

Simptomi kod djece u koje dijagnoza nije postavljena niti su liječena su: konvulzije, mučnina i povraćanje, agresivnost i sklonost samoozljeđivanju, hiperaktivnost, i ponekad psihijatrijski simptomi. Pogođena djeca često imaju miris na "miševе" koji potiče od metabolita fenilalanina (fenilacetične kiseline) u mokraći i znoju.

Fenilketonurija u trudnica ima veliki negativni utjecaj na razvoj fetusa, pa često uzrokuje mentalnu i fizičku retardaciju. Mnoga djeca imaju mikrocefaliju (nenormalno malu glavu, što dovodi do mentalne retardacije) i srčanu bolest. Strogom kontrolom nivoa fenilalanina kod majke za vrijeme trudnoće, obično se postiže normalan ishod trudnoće za dotični fetus.

Dijagnoza i liječenje

Rana dijagnoza se postavlja kada se testom pretraživanja u novorođenčeta nađe visok nivo fenilalanina i nizak nivo tirozina. Ukoliko se fenilketonurija javlja u obitelji, a može se izvršiti analiza DNK člana obitelji koji je pogođen bolešću, primjenjuje se amniocenteza ili analiza uzorka horionske resice i analiza DNK kako bi se dijagnosticirala ili isključila bolest u fetusa.

Poremećaj se liječi ograničenjem, ali ne i potpunom eliminacijom unosa fenilalanina.

Budući da sve prirodne bjelančevine sadrže oko 4% fenilalanina, nije moguće jesti dovoljne količine bjelančevina a da se izbjegne unošenje fenilalanina.

Zato, umjesto mlijeka i mesa oboljela osoba mora jesti različitu sintetski priređenu hranu koja sadrži druge aminokiseline. Može se jesti niskoproteinska prirodna hrana, kao što su voće, povrće i ograničena količina zrnatih cerealija. Postoje i proizvodi koji ne sadrže fenilalanin, oni omogućuju kontrolu unosa fenilalanina pa oboljela osoba ima malo više slobode u prirodnoj prehrani.

Unos fenilalanina valja ograničiti od prve sedmice života kako bi se spriječio razvoj mentalne retardacije. Ako se s ograničenom prehranom započne rano i ako je se dobro pridržava, razvoj može biti normalan i može se spriječiti oštećenje mozga. Međutim, ukoliko se ne provodi stalna vrlo stroga kontrola prehrane bolesno dijete može imati poteškoća u školi.

Restrikcijskom dijetom započetom nakon dvije ili tri godine mogu se kontrolirati samo ekstremna hiperaktivnost i konvulzije. Neki smatraju da je prekidanje specijalne prehrane kada je razvoj mozga gotovo završen siguran, ali postoje izvještaji koji upućuju na probleme sa učenjem i ponašanjem zbog smanjene inteligencije, pa je to razlog da se razmotri takav postupak i da se sa specijalnom dijetom nastavi. Zato većina doktora smatra da ograničen unos fenilalanina treba trajati cijeli život.