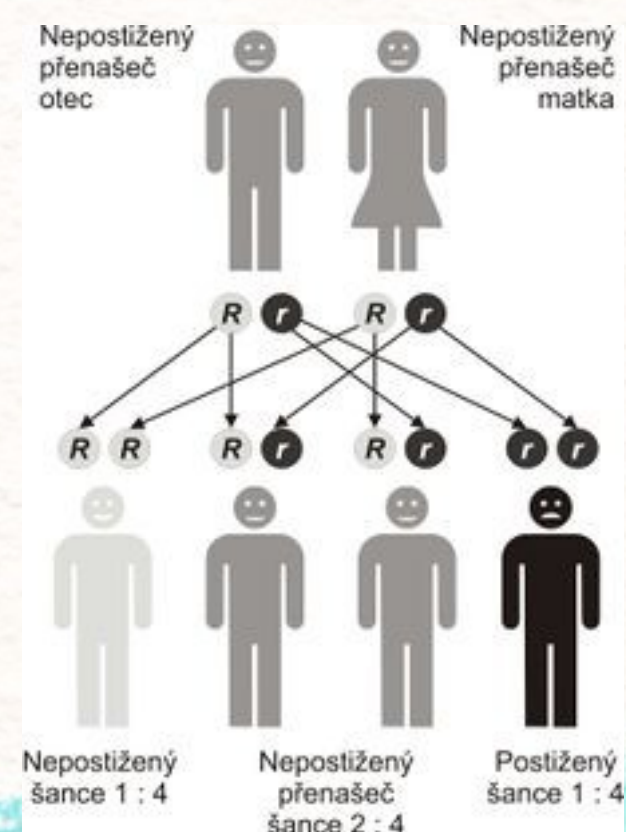
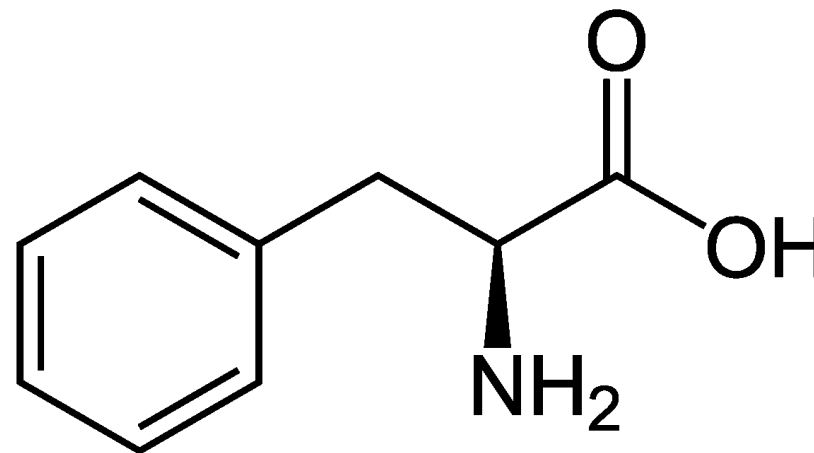


Fenylketonurie

F16004- Kristýna Bajerová

Definice

- Dědičnost této choroby je autosomálně recesivní
- Výskyt této choroby v ČR je 1:6000
- Porucha metabolismu aminokyseliny fenylalaninu
- Mutace genu pro enzym **fenylalaninhydroxylasu**
- Zdraví jedinci- dochází k hydroxylaci fenylalaninu na tyrosin
- Postižení jedinci- tento enzym zcela chybí nebo má velmi malou aktivitu- fenylalanin se tedy nehydrolyzuje, ale hromadí se v tělních tekutinách → poškozuje myelinizaci nervových vláken
 - Část fenylalaninu se přeměňuje pomocí fenylalanintransferázy na fenylpyruvát
- Úbytek energie se nejprve projeví v CNS- dojde k vyčerpání 2-oxoglutarátu z citrátového cyklu kvůli transaminaci fenylalaninu



Symptomatologie

- Onemocnění se projeví až po narození- přebytek fenylalaninu je odstraňován z těla plodu placentou
- Mateřské mléko začne zvyšovat hladinu fenylalaninu → poškození mozku, rozvoj mentální retardace, demence
- Organismus má málo tyrosinu a jeho produktů → u melaninu- slabá pigmentace
- Další symptomy: mikrocefalie, křeče, ekzémy
- Název fenylketonurie: fenylpyruvát, fenylacetát, fenyllaktát- ve velké míře vylučovány z těla ven močí- zápach po myšíně

Diagnóza a léčba

- Diagnostika- celoplošný laboratorní screening- z kapky krve novorozence nejpozději do 72 hodin po narození
 - Před nástupem klinických projevů
 - Metoda tandemové hmotnostní spektrometrie
 - V ČR povinný pro všechny novorozence
- Léčba- dieta s nízkým obsahem fenylalaninu a zvýšeným obsahem tyrosinu- nízkobílkovinná dieta
- Nutnost striktního dodržování pro normální vývoj mozku jedince
- Celoživotní dodržování diety- u dospělých jinak může docházet k snížení cerebrální funkce- porucha metabolismu neurotransmiterů
- Mateřská fenylketonurie- dieta nutná i před početím- fenylalanin nemůže být v nadbytku- poškodil by i zdravý plod bez ohledu na genotyp
 - Mentální retardace, srdeční vady, mikrocefalie



Výživa člověka s fenylketonurií

- Bez bílkovin a umělého sladidla Aspartam! Medicínská podpora nutná
- Nízkobílkovinné chleby a pečivo: Tmavý i světlý chléb PKU, housky PKU, sladké PKU keksy, medovníky PKU.
- Nízkobílkovinné mouky a těstoviny
- Nízkobílkovinné mléko a výrobky z něho: Milupa LP Drink, Loprofin, pudinky.
- Med, džemy a marmelády
- Zavařeniny a kompoty:
- Zeleninový bujón
- Cukr a cukrovinky: Ovocné želé, fondán, tvrdé kyselé bonbóny, ovocné lipo.
- Tuky rostlinné i živočišné: Máslo, sádlo, Perla, Rama, Flora, Hera, rostlinné oleje.
- Ovoce a zelenina- dužina! Jádérka, zrníčka a pecky- vyšší koncentrace fenylalaninu
 - Nutné odměřovat přesnou hmotnost a množství- i zde omezení