

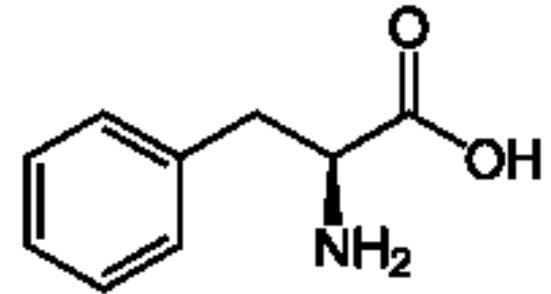
HYPERFENYLALANINE MIE

Anežka Zemanová

F16166

DEFINICE:

Hyperfenylalaninémie je zvýšená hodnota fenylalaninu v krvi. Tato choroba je autosomálně recesivně dědičná. Gen se nachází na 12. chromozomu. Výskyt této nemoci je 1:10000.



TYPY NEMOCI:

- defekt fenylalaninhydroxylázy – klasická fenylketonurie (PKU)
- defekt dihydrobiopterinreduktázy – atypická fenylketonurie
- defekt biosyntézy dihydrobiopterinu (kofaktor fenylalaninhydroxylázy)
= atypická fenylketonurie
- fenylalanin zvýšený jen do 0,6 mmol/l se nazývá hyperfenylalaninémie

PATOGENEZE:

Patogeneze HPA je stejná jako u ostatních typů, ale nemá ani zdaleka takový dopad jako klasická fenylketonurie a je v podstatě bez projevů nemoci.

Hyperfenylalaninemie je tedy jen zvýšené množství fenylalaninu v krvi při normální dietě pacienta

SCREENING:

Používá se kapilární krev z patičky 2.–3. den po narození.

-v době odběru by měl být novorozenec již alespoň tři dny na mléčné výživě

-při propuštění dítěte z porodnice již 2. nebo 3. den – screening odebereme, ale po propuštění zajistí praktik odběr kapilární krve na kontrolní vyšetření



DIAGNÓZA:

Diagnózu lze z krve udělat na metabolické i molekulární úrovni, enzymatické vyšetření z biopsie jater není k diagnóze ani k léčbě potřeba, ale u všech dětí s PKU je třeba vyšetřit pterinový metabolismus k odlišení forem.