

* * *

ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ У ДЕТЕЙ

Султонова С.А., Ашуров С.Р., Гаибназаров С.С., Сапарбаева Ж.С.

Научный руководитель: М.М. Абдуллаева

Ташкентская медицинская академия, Ташкент,
Республика Узбекистан

Ключевые слова: *клинический случай; дети; фенилкетонурия; диагностика; скрининг*

Актуальность. Фенилкетонурия (ФКУ) — редкое наследственное заболевание, нарушающее метаболизм фенилаланина, что может привести к серьёзным неврологическим расстройствам без своевременной диагностики и лечения. В Узбекистане ограниченные возможности скрининга и диагностики приводят к позднему выявлению ФКУ и повышенному риску осложнений. На диспансерном учёте состоят 442 ребёнка с ФКУ, которые получают необходимое лечебное питание.

Описание клинического случая. Мальчик, 1 год 2 мес, родился в срок, при рождении масса тела 3400 г, без осложнений. В 6 мес появились признаки задержки психомоторного развития, отсутствие контроля головы и реакции на игрушки. При поступлении в отделение уровень фенилаланина в крови составил 900 мкмоль/л (выше нормы, но ниже значений для классической формы). При генетическом исследовании была подтверждена мутация в гене *PAH* — варибельная форма заболевания. На основании результатов диагностики было назначено лечение, включающее специализированные аминокислотные смеси (Афенилак 13) и низкобелковую диету, состоящую из низкобелковых продуктов — фруктов, овощей, соков, белковых гидролизатов и аминокислотных смесей, что помогает снизить уровень фенилаланина в крови и поддерживать нормальное развитие больного. Регулярный мониторинг уровней фенилаланина в крови был проведён для корректировки дозировки смеси и диеты. Это позволило стабилизировать уровень фенилаланина и улучшить развитие ребёнка.

Заключение. Для эффективного предотвращения ФКУ у новорождённых важна профилактика, начиная с периода беременности. Женщинам с риском носительства мутации гена *PAH* рекомендуется генетическое тестирование и соблюдение диеты с низким содержанием фенилаланина, что снижает риск заболевания у ребёнка. Внедрение скрининга новорождённых

позволяет выявить заболевание на ранней стадии и своевременно начать лечение. Развитие скрининговых программ и доступность специализированной медицинской помощи в Узбекистане сыграют ключевую роль в улучшении прогноза и здоровья детей, а также в снижении тяжести заболевания.

* * *