

**Заключение.** Данный случай показывает необходимость проведения строгого диспансерного наблюдения за выявленными на скрининге пациентами с ФКУ, систематического метаболического контроля, проведения информационно-образовательных школ для родителей и самих пациентов по вопросам организации лечебного питания.

\* \* \*

\* \* \*

## СВОЕВРЕМЕННОЕ ЛЕЧЕНИЕ КЛАССИЧЕСКОЙ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ

**Соколова А.В.**

Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия

**Ключевые слова:** фенилкетонурия; гипофенилаланиновая диета; лейкопатия

**Актуальность.** Классическая фенилкетонурия (ФКУ) — распространённое наследственное нарушение обмена веществ, которое диагностируется в России с 1980-х гг. путём неонатального скрининга. Своевременно начатая гипофенилаланиновая диета предотвращает развитие тяжёлых неврологических симптомов, однако до сих пор встречаются случаи поздней диагностики и грубых нарушений назначенного лечебного питания.

**Описание клинического случая.** Мальчик, 14 лет 10 мес. Семейный анамнез: у матери язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки, у старшего брата — ФКУ, выявленная по скринингу, получал специализированную диету до 4 лет. В семье 4 детей, 2 из них здоровы. Наш пациент от 2-й беременности, 2-х преждевременных родов на 27–28-й неделе гестации, масса/длина при рождении 880 г/30 см, оценка по Апгар 6/7 баллов, лечение в роддоме и на этапе выхаживания — гемотрансфузия, искусственная вентиляция лёгких, симптоматическая терапия. По скринингу выявлено повышение фенилаланина (ФА) крови до 20 мг/дл, при повторном анализе — 26 мг/дл. Диетотерапию получал только до полугода, затем семья в течение 10 лет проживала за рубежом, где лечение не проводилось. В возрасте 14 лет с жалобами на нарушение походки («подволакивает» левую ногу, спотыкается, падает), тремор верхних конечностей, низкую успеваемость (на домашнем обучении), быструю утомляемость обратились к неврологу. Был поставлен диагноз «Смешанный тетрапарез с преимущественным поражением ног S > D. Подкорковый синдром», проведён курс толперизоном без эффекта. При амбулаторном обследовании выявлено повышение ФА крови до 19,8 мг/дл. При поступлении в отделение психоневрологии: общемозговых и менингеальных симптомов нет; объём знаний и навыков снижен, речь нечёткая; походка спастико-паретическая с гемипаретическим компонентом больше слева; дистонические установки нижних конечностей. Мышечная сила снижена в руках и ногах S > D, тремор в мышцах туловища, клонус надколенника S > D, клонусы стоп. Отмечаются нарушения координации. При МРТ головного мозга выявлена картина множественных супратенториальных очагов изменений, нерезко выраженных ликвородинамических нарушений, зоны лейкопатии перивентрикулярно по теменно-затылочным областям, мелкие очаги глиоза преимущественно в лобных отделах больших полушарий, характерные для ФКУ. Ребёнку назначена гипофенилаланиновая диета. Анамнез, клиническая картина, данные лабораторных и инструментальных обследований свидетельствуют о том, что у ребёнка имеется наследственное нарушение обмена фенилаланина, требующее пожизненной диетотерапии.