

## ПРОТОКОЛ

### Ведения пациента с диагнозом фенилкетонурия

(нормативная ссылка: КР ID 482, Одобрено Научно-практическим Советом МЗ РФ)

Категория возрастная	дети
Вид медицинской помощи	первичная
Условия оказания медицинской помощи	амбулаторное
Форма оказания медицинской помощи	плановая
Средние сроки лечения (количество дней)	Не указаны
Врач	Врач- педиатр участковый, врач эндокринолог
<b>Классификация</b>	
<b>По МКБ</b>	E70.0 Классическая фенилкетонурия E70.1 Другие виды гиперфенилаланинемии
<b>По этиологии</b>	Фенилкетонурия обусловлена дефицитом фермента фенилаланингидроксилазы (ФАГ), приводящим к накоплению в биологических жидкостях фенилаланина (гиперфенилаланинемии) и продуктов его распада. Заболевание вызвано мутацией гена фенилаланингидроксилазы (PAH), локализующегося на длинном плече хромосомы 12, участке 12q22 - q24.1.
<b>Критерии установления диагноза</b>	
<b>Жалобы и анамнез</b>	<b>Жалобы со стороны родителей:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• вялость ребенка</li><li>• отсутствие интереса к окружающему</li><li>• повышенная раздражительность</li><li>• беспокойство</li></ul> <b>Клинические проявления:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• гипопигментация кожи, волос, радужной оболочки глаз</li><li>• "мышинный" запах мочи</li><li>• микроцефалия</li><li>• срыгивания</li><li>• нарушение мышечного тонуса (чаще мышечная гипотония)</li><li>• атопический дерматит</li><li>• задержка статико-моторного и психоречевого развития</li><li>• симптоматической эпилепсии</li></ul>
<b>Лабораторные исследования</b>	- Проведение неонатального скрининга (определение концентрации фенилаланина в сухих пятнах крови). Рекомендуется использовать для неонатального скрининга методы флюориметрии или тандемной масс-спектрометрии: <ul style="list-style-type: none"><li>- Флюориметрия - количественный биохимический метод определения фенилаланина в крови с помощью современных автоматических флюориметров широко используется для проведения массового автоматизированного скрининга.</li><li>- Тандемная массспектрометрия - аналитический метод исследования, основанный на определении отношения массы к</li></ul>

	заряду.
<b>Лечение</b>	
<b>Диетотерапия</b>	<p><b>Цель:</b> предупреждение развития повреждения ЦНС, нарушений физического и интеллектуального развития.</p> <p><b>Когда:</b> первые 2 недели жизни ребенка, при уровне ФА 360 - 480 мкмоль/л (6 - 8 мг%) и выше.</p> <p><b>Нельзя:</b> продукты с высоким содержанием белка (соответственно и фенилаланина): мясо, мясопродукты, рыбу, рыбопродукты, творог, яйцо, бобовые, орехи, шоколад и др.</p> <p><b>Допустимо:</b> женское молоко, детские молочные смеси (для детей в возрасте до 1 года), овощи, фрукты и другие продукты с низким содержанием белка.</p> <p><b>Расчет</b> суточной дозы <i>специализированного</i> продукта производится по формуле:  <math display="block">\frac{(Ps-Pn) \times 100}{P}</math> где Ps - суточное количество белка  Pn - белок естественных продуктов  P - количество белка в 100 г сухого специализированного продукта</p>
<b>Психологическая поддержка</b>	Прием медицинского психолога для диагностики психологических проблем, адаптации к заболеванию, достижения и поддержания целей лечения.
<b>Профилактика</b>	<p>I Медико-генетическое обследование при планировании беременности.</p> <p>II В семье, где имеется ребенок с ФКУ, при следующей беременности проведение пренатальной диагностики для уточнения наличия патологии у плода.</p> <p>III Проведение неонатального скрининга с практическим охватом 100% новорожденных.</p>
<b>Реабилитация</b>	
Специфические реабилитационные мероприятия не предусмотрены	
<b>Диспансерное наблюдение</b>	
<p><u>Оптимальная частота наблюдения педиатра</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- до 1 года – 1 раз в месяц</li> <li>- с 1 года до 12 лет – не реже 1 раза в 6 месяцев</li> <li>- с 12 до 18 лет – не реже 1 раза в 6 месяцев</li> </ul> <p><u>Осмотр генетика 1 раз в год</u></p> <p><u>Консультация врача-диетолога 1 раза в год</u></p> <p><u>Контроль за адекватностью лечения – 1 раз в год.</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Взятие крови утром натощак (после ночного голодания), для определения контрольных значений ФА крови.</li> <li>-Исследование общего (клинического) анализа мочи с целью выявления кристаллурии.</li> <li>-Исследование биохимического анализа мочи (фосфор, кальций, креатинин, белок,</li> </ul>	

альбумин) с целью выявления метаболической нефропатии.

-Электроэнцефалография (ЭЭГ) и ЭЭГ-мониторинг при наличии неврологической симптоматики.

-Исследование минеральной плотности костной ткани – (рентгенденситометрия) у пациентов старше 5 лет для диагностики остеопороза

-МРТ головного мозга при наличии неврологической симптоматики

-Рентгенография кистей рук детям, имеющим задержку физического и полового развития