

ПРОТОКОЛ

Ведения пациента с диагнозом фенилкетонурия

(нормативная ссылка: КР ID- 482 Классическая фенилкетонурия, 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, врач генетик
Классификация	
По МКБ	E70.0 Классическая фенилкетонурия E70.1 Другие виды гиперфенилаланиемии
По этиологии	Фенилкетонурия обусловлена дефицитом фермента фенилаланингидроксилазы (ФАГ), приводящим к накоплению в биологических жидкостях фенилаланина (гиперфенилаланиемии) и продуктов его распада. Заболевание вызвано мутацией гена фенилаланингидроксилазы (PAH), локализующегося на длинном плече хромосомы 12, участке 12q22 – q24.1.
По тяжести заболевания	<ul style="list-style-type: none"> • Легкая форма • Умеренная форма • Тяжелая форма
Критерии установления диагноза	
Жалобы и анамнез	<p>Жалобы:</p> <ul style="list-style-type: none"> • вялость ребенка • отсутствие интереса к окружающему • повышенная раздражительность • беспокойство <p>Клинические проявления:</p> <ul style="list-style-type: none"> • гипопигментация кожи, волос, радужной оболочки глаз • "мышинный" запах мочи • микроцефалия • срыгивания • нарушение мышечного тонуса (чаще мышечная гипотония) • атопический дерматит • задержка статико-моторного и психоречевого развития • симптоматическая эпилепсия
Лабораторные исследования	<p>- Проведение неонатального скрининга (определение концентрации фенилаланина в сухих пятнах крови).</p> <ul style="list-style-type: none"> ✓ Рекомендуется использовать для неонатального скрининга методы флюориметрии или тандемной масс-спектрометрии • Флюориметрия - количественный биохимический метод определения фенилаланина в крови с помощью современных автоматических флюориметров широко используется для проведения массового автоматизированного скрининга.

	<ul style="list-style-type: none"> • тандемная массспектрометрия - аналитический метод исследования, основанный на определении отношения массы к заряду.
Консультации специалистов	<p>Генетик – в соответствии с возрастом и формой</p> <ul style="list-style-type: none"> - в возрасте до 1 года — не реже 1 раза в 2 месяца - с 1 года до 12 лет — не реже 1 раза в 6 месяцев - с 12 до 18 лет — не реже 1 раза в 6 месяцев - старше 18 лет — не реже 1 раз в год - при беременности — не реже 1 раза в триместр <p>Все остальные специалисты – по показаниям и в соответствии с приказом МЗ ФР № 514н.</p>
Лечение	
Диетотерапия	<p>Цель: предупреждение развития повреждения ЦНС, нарушений физического и интеллектуального развития.</p> <p>Когда: первые 2 недели жизни ребенка, при уровне ФА 360 - 480 мкмоль/л (6 - 8 мг%) и выше.</p> <p>Нельзя: продукты с высоким содержанием белка (соответственно и фенилаланина): мясо, мясопродукты, рыбу, рыбопродукты, творог, яйцо, бобовые, орехи, шоколад и др. Допустимо: женское молоко, детские молочные смеси (для детей в возрасте до 1 года), овощи, фрукты и другие продукты с низким содержанием белка.</p> <p>Расчет суточной дозы <i>специализированного</i> продукта производится по формуле:</p> $\frac{(Ps-Pn) \times 100}{P}$ <p>где Ps - суточное количество белка Pn - белок естественных продуктов P - количество белка в 100 г сухого специализированного продукта</p>
Психологическая поддержка	Прием медицинского психолога для диагностики психологических проблем, адаптации к заболеванию, достижения и поддержания целей лечения.
Профилактика	<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>
Реабилитация	
Специфические реабилитационные мероприятия не предусмотрены	
Диспансерное наблюдение	
<p><u>Наблюдение врача педиатра:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - до 1 года – 1 раз в месяц - с 1 года до 12 лет – не реже 1 раза в 6 месяцев - с 12 до 18 лет – не реже 1 раза в 6 месяцев - ОАК (Hb, эритроциты, лейкоциты, тромбоциты, СОЭ, гематокрит, лейкоцитарная формула). - ОАМ с целью выявления кристаллурии. - Биохимический анализ крови (АЛТ, АСТ, ЛДГ, ГАМК, холестерин, ЛПВП, ЛПНП, билирубин, фосфор, кальций, креатинин, белок, альбумин, ТГ, глюкоза, мочевины, о.белок, натрий, калий, ферритин). 	

- 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