

ПРОБЛЕМИ НУТРИТИВНОЇ ПІДТРИМКИ ХВОРИХ НА ФЕНІЛКЕТОНУРІЮ

Загайко А.Л., Брюханова Т.О., Тутук В.В.

Кафедра біологічної хімії

Національний фармацевтичний університет,

м. Харків, Україна

zagayko@nuph.edu.ua

Фенілкетонурія (ФКУ) відноситься до найпоширеніших спадкових захворювань. Згідно з даними ВООЗ, частота виявлення ФКУ у популяції в середньому складає 1:10000, в Україні цю патологію виявляють у 1 з 5000-6000 новонароджених. Більшість випадків ФКУ (98%) – класична форма, що обумовлена дефіцитом фенілаланінгідроксилази, проте, описано ще сім більш рідкісних нозологічних форм гіперфенілаланінемій. Вперше це захворювання було описане у 1934 році, проте тільки з 1953 року як метод терапії почали застосовувати дієтотерапію із обмеженим вмістом незамінної амінокислоти (АК) фенілаланіну (ФА). До теперішнього часу дієтотерапія залишається практично єдиним ефективним та безпечним методом патогенетичної терапії ФКУ. В Україні рекомендується дотримання суворої дієти до 18 років, але в ряді європейських протоколів лікування ФКУ дієтотерапія показана довічно. Однією з основних проблем дієтотерапії за ФКУ є практично повне обмеження споживання харчових білків, які для організму є джерелом АК. Більше половини протеїногенних АК недостатньо або зовсім не синтезуються в організмі, в той же час, їх нестача супроводжується розвитком необоротних змін (кретинізм, квашиоркор тощо). Відповідно, незамінні та напівзамінні АК повинні надходити до організму у складі харчових продуктів або, у випадку ФКУ – у складі спеціалізованих АК сумішей без ФА. Існує декілька ключових критеріїв вибору зазначених спеціалізованих продуктів, на яких необхідно фокусувати увагу. Зокрема, це стосується джерел АК: наслідком використання м'ясних, рибних та рослинних білків є неповне видалення ФА та неповний гідроліз пептидів, які є антигенами для організму. У випадку використання сироваткових білків якісний склад кінцевого продукту залежить від технології виробництва. Найбільш оптимальними є суміші АК, які отримані методом направленої синтезу, проте, недоліком таких препаратів є висока вартість. Важливим показником якості суміші є score всіх незамінних АК (за виключенням ФА), а також – гістидину і цистеїну – обов'язково не менше 100%. Особливу увагу слід приділяти вмісту тирозину (який за ФКУ стає незамінною АК) – score повинен бути не менше 140%. На теперішній час арсенал терапевтичних методів корекції ФКУ розширюється за рахунок використання таблетованих форм великих нейтральних амінокислот, що дозволяє знизити абсорбцію ФА з ШКТ та його транспорт через гематоенцефалічний бар'єр, що дозволяє ефективніше контролювати рівень ФА в крові та розширити асортимент дієти. ФКУ є рідкісним прикладом генетичної патології, яка має відносно сприятливий прогноз за умов своєчасної модифікації характеру харчування за рахунок підбору оптимального складу продуктів лікувального харчування.