

ДОКЛІНІЧНА ДІАГНОСТИКА ТА ПРОФІЛАКТИЧНЕ ЛІКУВАННЯ ДІТЕЙ, ХВОРИХ НА ФЕНІЛКЕТОНУРІЮ

Миронюк А.О.

Науковий керівник: доц. Ковальова В.І.

Національний фармацевтичний університет, Харків, Україна

annamironuk19@gmail.com

Вступ. Останні відкриття в медичній генетиці значно розширили можливості профілактики та лікування спадкових захворювань. Складність діагностики цих захворювань пов'язана з тим, що їх клінічні ознаки та симптоми можуть широко варіювати залежно від особливостей генних мутацій, експресивності та пенетрантності гена, впливу факторів зовнішнього середовища.

Навіть в межах однієї нозологічної форми спостерігається різний ступінь тяжкості перебігу одних і тих же захворювань. Оскільки кожний зі спадкових дефектів обміну зустрічається досить рідко в популяції, в практиці охорони здоров'я отримали розповсюдження так звані скринуючі програми, основна ціль яких є виявлення спадкового захворювання на доклінічній стадії.

Перша програма масового скринінгу новонароджених на фенілкетонурію (ФКУ) була організована у США у 80-ті роки минулого століття. Зараз масовий скринінг на ФКУ проводиться і в Україні у пологових будинках.

Діти з ФКУ народжуються здоровими, але в перші роки життя у зв'язку з надходженням фенілаланіну до організму з молоком матері, розвиваються клінічні прояви: підвищене збудження, гіперрефлексія, тремор, епілептиформні припадки, характерний "мишачий запах". Пізніше одним із проявів ФКУ з'явиться порушення утворення меланіну, що призведе до зниження пігментації шкіри, волосся, радужної оболонки. При відсутності лікування прогресує розумова відсталість.

Мета дослідження. Виявлення дітей, хворих на фенілкетонурію за допомогою скринінг-тесту Гатри.

Матеріали та методи. Біологічним матеріалом для діагностики ФКУ є висушені плями капілярної крові новонароджених на хроматографічному або фільтрувальному папері. У плямах крові визначають кількість фенілаланіну за допомогою тесту Гатри для проведення якого каплю крові, яку взяли у дитини, наносять на агарове поживне середовище. Виявлення фенілаланіну здійснюється при порівнянні діаметру зони бактеріального росту *Escherichia Coli* у контрольних та досліджуваних пробах.

Результати. При підтвердженні діагнозу ФКУ дитину переводять на штучну безфенілаланінову дієту, основою якої є гідролізат молочного козеїну "Берлофен". З часом дієта розширюється. Лікування дієтою проводиться під контролем концентрації фенілаланіну: у 1 місяць – 2 рази в неділю, кожної неділі до 6-місячного віку, 2 рази на місяць до 1 року та кожного місяця у подальшому. Повинні бути виключені з раціону харчування: м'ясо, риба, молоко, сир, усі крупи, крім саго, хліб.

Висновки. Таким чином, актуальність цієї проблеми визначається не лише теоретичним інтересом, але й великою практичною значущістю. Доклінічна діагностика та своєчасне проведення профілактичного лікування дозволить добитися практично повного фенотипового вилікування великої кількості осіб, які могли б стати інвалідами.