

Рекомендации для родителей

Фенилкетонурия – наследственное заболевание, оно проявляется у ребенка в том случае, если у обоих родителей имеется дефектный ген. Именно поэтому родственные браки во многих странах запрещены. При планировании беременности специалисты-генетики помогают парам спрогнозировать рождение у них больного ребенка.

Перед выпиской из роддома обязательно поинтересуйтесь, делали ли вашему ребенку анализ на фенилкетонурию.

При первых подозрениях на данное заболевание у ребенка необходимо обратиться к врачу.

К обследованию, при наличии показаний, привлекают детского психоневролога, логопеда, медицинского психолога (нейропсихолога), дефектолога.

Прогноз на будущее

Данное заболевание требует немедленного принятия мер!

При несвоевременном выявлении, отсутствии лечения заболевание может привести к инвалидизации ребенка или резко сократить продолжительность его жизни.

Однако, при своевременной постановке диагноза, при соблюдении строгой диеты и выполнении рекомендаций врачей, ребенок сможет нормально расти и развиваться.



**Своевременное
выявление заболевания
поможет сохранить
здоровье Вашего
ребенка!**

**РАННЕЕ ВЫЯВЛЕНИЕ
ПРИЗНАКОВ
ФЕНИЛКЕТОНУРИИ
У ДЕТЕЙ**



Что для этого нужно сделать:

- **Фенилкетонурия** – довольно редкое наследственное заболевание, связанное с нарушением обмена аминокислот. Организм больного фенилкетонурией человека не способен расщеплять аминокислоту фенилаланин, которая поступает с белковой пищей. В результате в тканях накапливаются соединения, отравляющие нервную систему и головной мозг, развивается умственная отсталость.
- своевременно поставить диагноз (диагностика фенилкетонурии проводится в родильном доме всем новорожденным на 3-5 день жизни доношенного и на 7 день жизни недоношенного ребенка путем забора крови);
- обезопасить мозг малыша с помощью специальной диеты (основу диетотерапии для младенцев составляют специальные смеси; после года – низкобелковые продукты, в т.ч. фрукты, овощи, соки, белковые гидролизаты и аминокислотные смеси; расширение диеты возможно после достижения 18 лет).

Хорошая новость:

сегодня ребенка, рожденного с признаками фенилкетонурии, можно вырастить абсолютно здоровым. Из всех наследственных заболеваний – это единственное, которое удаётся полностью нейтрализовать.

Как проявляется заболевание?

Новорожденные не имеют признаков заболевания. Основные признаки начнут проявляться позже, это: частая рвота без видимых причин; плаксивость; вялость; могут появляться высыпания по всему телу; моча и пот имеют «мышинный» запах; ребенок отстаёт в физическом и умственном развитии от своих сверстников.

На этом этапе достаточно взять анализ крови и мочи, чтобы поставить правильный диагноз.

При отсутствии надлежащего лечения в последующем у больного можно будет наблюдать:

- судорожный синдром;
- воспалительные процессы на коже, которые нередко принимают за аллергическую реакцию;
- признаки умственного отставания, которые становятся заметными в возрасте полугода: ребенок перестаёт запоминать новую информацию, малыш забывает то, чему уже давно научился, например, как держать ложку, сидеть, играть спонгемушкой.

Тревогу нужно бить и в том случае, если ребенок перестаёт узнавать родителей и близких людей, а также, если с возрастом не проходит чрезмерная плаксивость.

Характерен внешний вид: из-за недостатка пигмента в коже и волосах пациенты, как правило, светловолосые и имеют белую кожу.

Перечисленные ранние признаки фенилкетонурии необходимо

рассматривать только

в комплексе, потому что

по отдельности они вполне могут встречаться и у здоровых детей.