

# Fenylketonurie

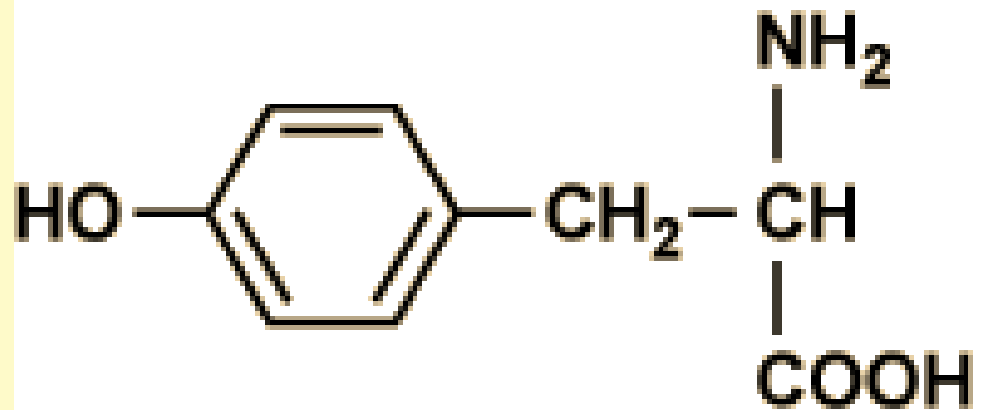
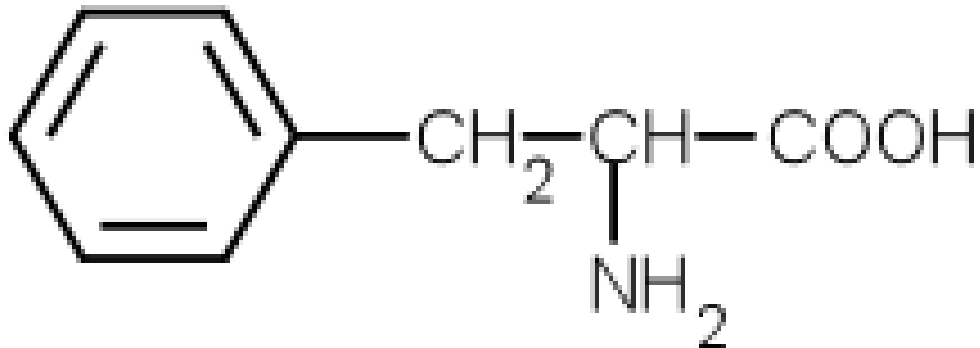
Hejmalová Michaela



# Co je to?

- Föllingova nemoc
- vrozená (dědičná) metabolická porucha přeměny fenylnalaninu na tyrosin
- porucha jaterního multienzymového (fenylalaninhydroxylaza) – enzym zcela chybí nebo má velmi nízkou aktivitu
- 1:10 000, 1:6000, 1:9000

# Fenylalanin



# Klasifikace PKU

- 1. Klasická PKU** – deficit aktivity enzymu
- 2. Variantní PKU**
  - tranzientní (pomíjivá, přechodná) -
  - perzistující – redukovávaná funkční kapacita 2 -35% normy
- 3. Maligní PKU** – 3% všech případů
- 4. Maternální PKU**

# Jak se PKU projevuje?

- dítě se rodí bez příznaků
- mentální retardace
- ekzémy vyrážky
- bledá pleť, světlé vlasy, modré oči

# Jak to lze zjistit?

- novorozenecký screening
- 120 - 240  $\mu\text{mol/l}$
- 180 - 480  $\mu\text{mol/l}$  – bezpečné rozmezí
- $\uparrow$  480  $\mu\text{mol/l}$  – PKU
- $\uparrow$  900 480  $\mu\text{mol/l}$



# Léčba

- individuální dieta – každému dítěti je stanovena energetická potřeba, dávka bílkovin a Phe
- podílí se průměrně 5 % na složení proteinů v potravinách:
  - hovězí maso – 3,9 %
  - vejce – 5,6 %
  - mléčný kasein – 5,4 %
- Vitaprotam, Sinfemix, Lofenalac



# Děkuji za pozornost

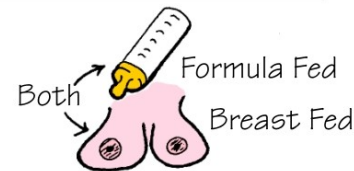
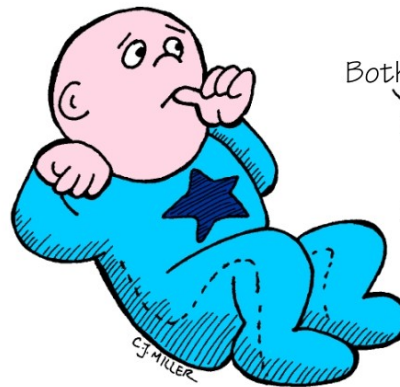
PHENYLKETONURIA (PKU) - Inherited Error  
In Metabolism

[ Toxic levels of Phenylalanine (common protein  
amino acid) due to inability of body to convert ]

## Can Cause...

- Mental Retardation
- Convulsions
- Behavior Problems
- Skin Rash
- Musty Body Odor

## Babies Are Tested...



A minimum of 24 hrs  
after beginning milk.

Retest in  
7-10 days to  
catch earlier  
false negatives.

# NO

- Meat 
- Dairy Products 
- Dry Beans 
- Nuts 
- Eggs 

\* Cereals, Fruits & Vegetables in Moderation \*