

Fenylketonurie

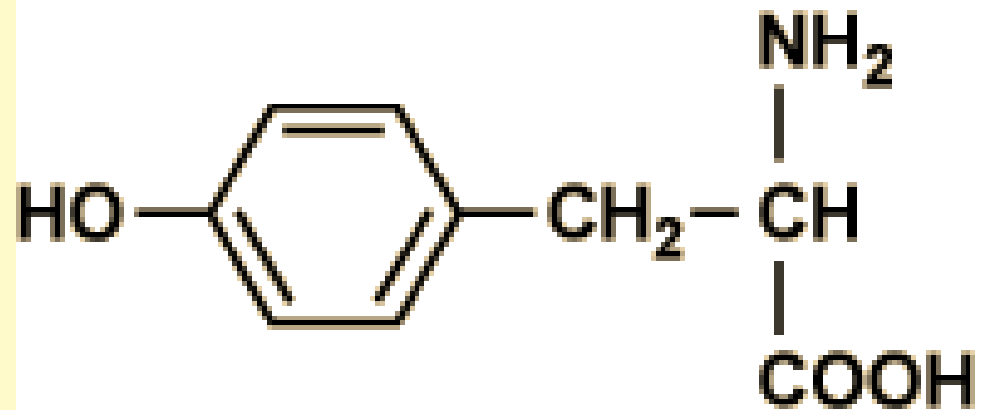
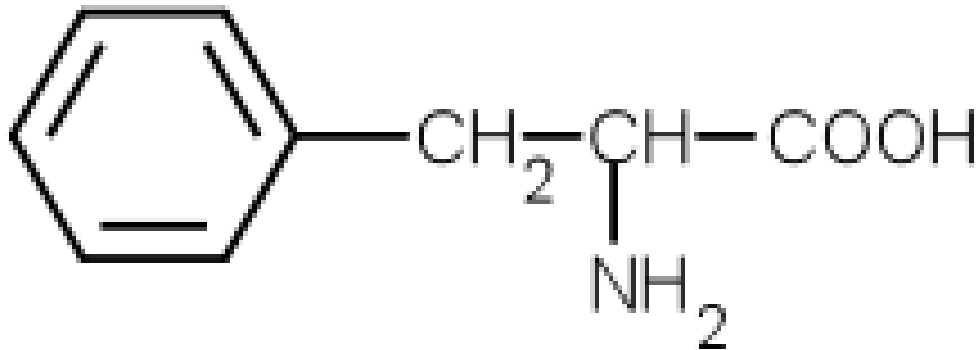
Hejmalová Michaela



Co je to?

- Föllingova nemoc
- vrozená (dědičná) metabolická porucha přeměny fenylalaninu 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 – redukováná 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

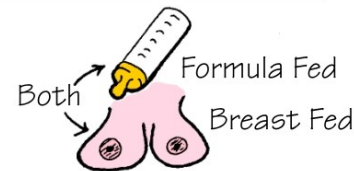
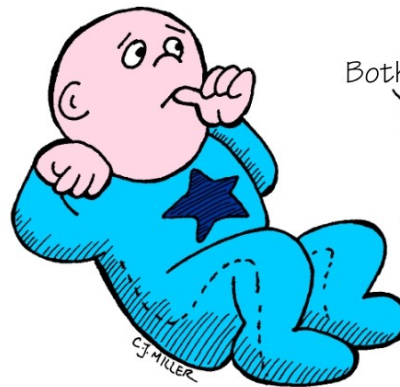
PHENYLKETONURIA (PKU) - Inherited Error
In Metabolism

[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 *