

ДИЕТОТЕРАПИЯ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ У ДЕТЕЙ: АНАЛИЗ СИТУАЦИИ

Симченко А.В., Крастелёва И.М., Печкурова О.Н., Берестень С.А.
РНПЦ «Мать и дитя»

Актуальность проблемы

Фенилкетонурия (ФКУ) входит в группу гиперфенилаланинемий (ГФА), обусловленных нарушением обмена аминокислоты фенилаланин (ФА), поступающей в организм человека с белковой пищей. Нутритивные стратегии для детей с ФКУ включают: адекватное общее потребление белка и энергии, необходимого для полноценного роста и развития, максимально допустимую долю белка из натуральных продуктов питания и индивидуализированный выбор белковых заменителей. Пациентам с ФКУ важно обеспечивать достаточную энергию в течение дня для достижения эффективного анаболического состояния. По этим причинам очень важно правильно рассчитывать количество лечебной смеси и грудного молока, которое следует давать детям раннего возраста.

Цель работы

Оценить актуальное состояние введения фенилаланин-ограниченной диеты и её модификаций у пациентов (детей), имеющих диагноз фенилкетонурия (ФКУ).

Материалы и методы

Проведен ретроспективный анализ карт новорожденных с фенилкетонурией, выявленных в процессе проведения неонатального скрининга и состоящих на учете в РНПЦ «Мать и дитя» за период 2020-2024 годы.

Результаты исследования

В исследование вошли 20 новорожденных детей, по гендерному признаку пациенты распределились следующим образом: 13 мальчиков и 7 девочек. Отмечено, что средние значения массы и роста при рождении у большинства больных ФКУ соответствовали средневозрастным показателям $3\,277,22 \pm 563,30$ г, $51,72 \pm 3,23$ см.

У всех больных заболевание было диагностировано путем неонатального скрининга в течение первой недели жизни. ФКУ диагностирована у 95 % детей, причем классическая форма (E70.0) - у 85%, ГФА (E70.1) - 10% новорожденных детей, синдром материнской ФКУ выявлен у 5% младенцев. Сопутствующая патология включала синдром повышенной нервно-рефлекторной возбудимости у 50%, анемию - у 25% детей.

Оценка характера вскармливания в периоде новорожденности до подтверждения диагноза ФКУ показала, что большинство детей находилось на смешанном и искусственном вскармливании (15% и 60% детей соответственно), на естественном вскармливании находилось 25% детей. До назначения диетотерапии дети первых месяцев жизни получали грудное молоко или адаптированные молочные смеси.

Все дети получали специализированный продукт лечебного питания на основе аминокислот без ФА для больных фенилкетонурией первого года жизни «Афенилак 15». Целевым ориентиром диетотерапии и критической терапевтической зоной является время с момента подтверждения диагноза и старта диетотерапии в первые 10-14 суток, в нашем наблюдении до 14 суток диетотерапию получали только 15% новорожденных. Медиана начала патогенетического лечения (диетотерапии) приходилась на 34 день (25,5-39,5).

Соотношение количества специализированного продукта на основе смесей аминокислот без ФА к заменителю грудного молока составило 1,9; к грудному молоку - 0,2. Бóльшая белковая нагрузка из аминокислотной смеси «Афенилак 15» на старте ассоциировалась с бóльшим снижением ФА.

При оценке динамики уровня ФА по недельным сводкам отмечено ожидаемое повышение ФА к 3-4-й неделям жизни с последующим снижением при начале и соблюдении диетотерапии (рис.1). После подбора питания уровень ФА у пациентов уменьшался, к 2,5 месяцам жизни показатель был в пределах референтных значений при соблюдении диетотерапии (рис. 2).

Список литературы

- Konopka, A; Szczepaniak, Z; Wdowiak, N; Ziółkowska, D; Adamska, K and Lissak, K. Phenylketonuria: A Comprehensive Review of Pathophysiology, Diagnosis, and Management Strategies. Quality in Sport. 2024;18:53878. eISSN 2450-3118.
- MacDonald et al. PKU dietary handbook to accompany PKU guidelines. Orphanet Journal of Rare Diseases (2020) 15:171.
- van Wegberg AMJ, MacDonald A, Ahring K, et al. The complete European guidelines on Phenylketonuria: diagnosis and treatment. Orphanet J Rare Dis 2017;12:162.

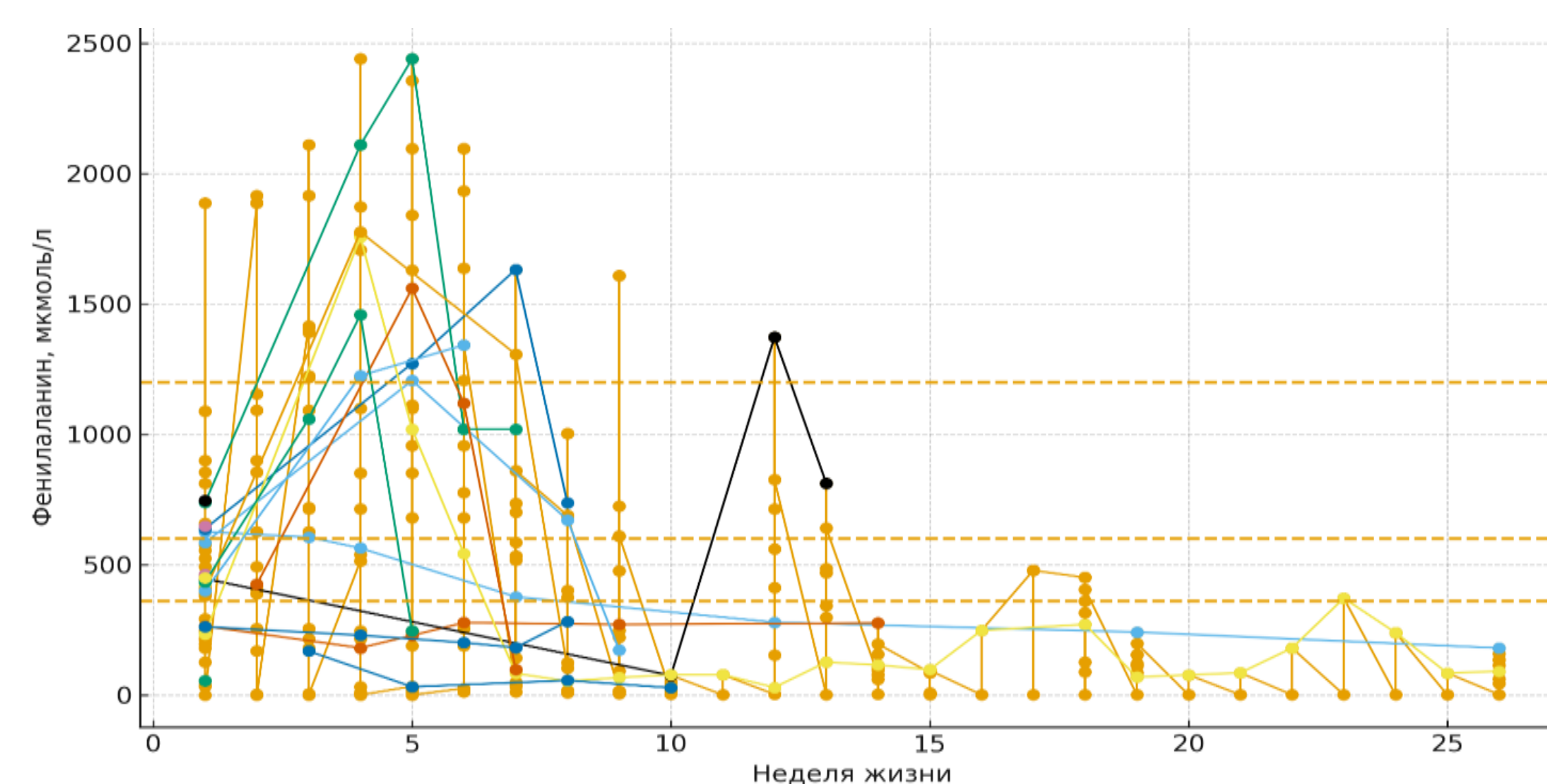


Рисунок 1 – Клиническая эффективность раннего и корректного подбора питания у обследованных детей по результатам уровня ФА в динамике

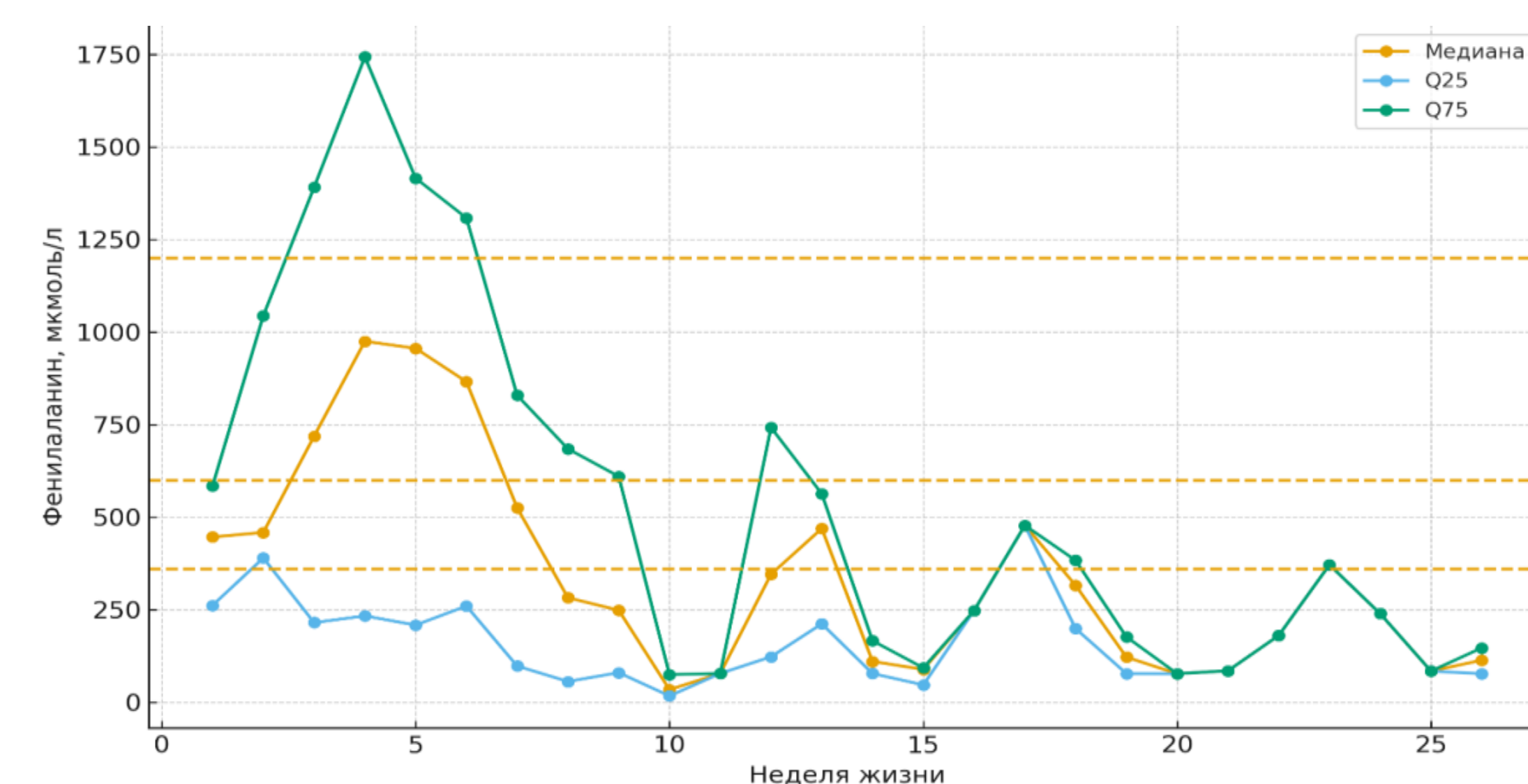


Рисунок 2 – Динамика уровня ФА при проведении диетотерапии

Выводы

Средние значения массы и роста при рождении у большинства больных ФКУ соответствовали средневозрастным показателям. Большинство детей находилось на смешанном и искусственном вскармливании, лишь 25% - на естественном. Старт диетотерапии приходился в основном на первый месяц жизни, только 15% больных начали получать специализированное питание до 14 суток жизни. Отмечалось повышение ФА в крови на 3-4 недели жизни, после подбора питания уровень ФА снижался и достигал референтных значений к 2,5 месяцам жизни.