ЗАБОЛЕВАЕМОСТЬ ДЕТЕЙ В РЕСПУБЛИКЕ БЕЛАРУСЬ БОЛЕЗНЯМИ ЭНДОКРИННОЙ СИСТЕМЫ, РАССТРОЙСТВАМИ ПИТАНИЯ И НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ, В ТОМ ЧИСЛЕ КЛАССИЧЕСКОЙ ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ, ВЫЯВЯЕМЫМИ В ВОЗРАСТЕ ОДНОГО МЕСЯЦА ЖИЗНИ

к.м.н. доцент Крастелёва И.М., к.м.н. доцент Симченко А.В., Берестень С.А.

ГУ «РНПЦ «Мать и дитя»

ВВЕДЕНИЕ

ФКУ – это редкое наследственное заболевание, связанное с нарушением метаболизма аминокислот, преимущественно фенилаланина – незаменимой аминокислоты, которая не синтезируется в организме и поступает с пищей – продуктами животного происхождения (в основном из мяса и молока), в том числе с грудным молоком и детскими молочными смесями.

Фенилкетонурия возникает в результате частичной или полной блокады гидроксилирования фенилаланина в тирозин, вызванной дефицитом или отсутствием фермента [1]. Дефицит фенилаланингидроксилазы приводит к повышенной продукции фенилкетоновых тел и накоплению фенилаланина, что приводит к повышению его уровня в крови и головном мозге [2]. Токсическое накопление фенилаланина повреждает преимущественно центральную нервную систему, приводя к прогрессирующим и необратимым когнитивным нарушениям. При отсутствии лечения избыток фенилаланина может привести к тяжелой умственной отсталости и судорогам [3-5].

В зависимости от уровня фенилаланина в крови до лечения выделяют три формы классификации гиперфенилаланинемии: легкая ГФА – показатель фенилаланина 120-360 мкмоль/л; умеренная ГФА – 360-1 200 мкмоль/л, тяжелая ГФА – более 1 200 мкмоль/л. Тяжелая форма недостаточности фенилаланингидроксилазы (ФАГ) с полной потерей активности фермента сопровождается повышением концентрации фенилаланина более 1 200 мкмоль/л [6, 7].

.

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

Оценить заболеваемость детей болезнями эндокринной системы (Е00-Е89), расстройствами питания и нарушения обмена веществ, в том числе классической фенилкетонурией (Е70.0), в Республике Беларусь за период 2021-2025 годы, выявляемыми на первом месяце жизни.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Проведен анализ заболеваемости детей в Республике Беларусь в возрасте одного месяца жизни.

Оценена заболеваемость болезнями эндокринной системы, расстройствами питания и нарушения обмена веществ (Е00-Е89), в том числе классической фенилкетонурией (Е70.0), выявляемыми в возрасте одного месяца жизни, за период 2021–2025 годы по данным государственной статистической отчетности («Отчет о медицинской помощи детям» Форма 1-дети (Минздрав)).

Результаты обработаны с использованием программного обеспечения Windows, Excel, проведен расчет показателя на 100 000 детского населения за отчетный период, удельный веса (%) данной категории детей среди общего числа детей.

РЕЗУЛЬТАТЫ

Показатель общей заболеваемости детей в возрасте одного месяца жизни в Республике Беларусь в 2025 году составил 16 903,61 случаев на 100 000 детского населения. В 2021 году данный показатель был наименьшим (15 494,39 случаев на 100 000 детского населения). Наибольший показатель заболеваемости регистрировался в 2024 году (17 336,19 случаев на 100 000 детского населения); в 2022 году – 16 557,71 случае; в 2023 году – 16 649,03 случаев на 100 000 детского населения. Коэффициент корреляции R^2=0,83, среднегодовой темп изменения показателя − -2,27 %.

Отмечалось снижение заболеваемости болезнями эндокринной системы, расстройствами питания и нарушения обмена веществ (Е00-Е89), выявляемыми на первом месяце жизни у детей в Республике Беларусь за анализируемый период.

Зарегистрировано в 2025 году 17,36 случаев на 100 000 детского населения по сравнению с 2021 годом (25,18 случаев), в 2022 году – 23,25; в 2023 году – 16,03, в 2024 году – 19,45 случаев на 100 000 детского населения. Величина достоверности и аппроксимации составила R^2=0,62, среднегодовой темп изменения показателя − -8,05 %.

В том числе наибольший показатель заболеваемости классической фенилкетонурией (Е70.0) регистрировался в 2022 году – 7,26 случаев на 100 000 детского населения, наименьший – в 2025 году (3,86); в 2021 году – 3,98, в 2023 – 6,41; в 2024 году − 5,30 случаев на 100 000 детского населения (коэффициент корреляции R^2=-0,23, среднегодовой темп изменения показателя − -3,78 %).

Доля болезни классической фенилкетонурией (Е70.0) в 2025 году составила 0,02 % по сравнению с 2021 годом 0,03 % (2022 и 2023 годах – по 0,04 %, соответственно, в 2024 году – 0,03 % (коэффициент корреляции R^2=-0,34, среднегодовой темп изменения показателя − -5,25 %).

ВЫВОДЫ

Таким образом, в 2025 году в Республике Беларусь отмечалось повышение общей заболеваемости детей в возрасте одного месяца жизни по сравнению с 2021 годом (16 903,61 против 15 494,39 случаев на 100 000 детского населения).

Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ (Е00-Е89), выявляемыми на первом месяце жизни, в 2025 году регистрировались в 17,36 случаев на 100 000 детского населения по сравнению с 2021 годом – 25,18 случаев.

В том числе показатель заболеваемости классической фенилкетонурией (Е70.0) в 2025 году имел наименьшее значение (3,86 случаев на 100 000 детского населения по сравнению с 2021 годом (3,98 случаев на 100 000 детского населения).

ЛИТЕРАТУРА

1. 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.
2. MacDonald et al. PKU dietary handbook to accompany PKU guidelines. Orphanet Journal of Rare Diseases (2020) 15:171.
3. Zuvadelli, J.; Paci, S.; Salvatici, E.; Giorgetti, F.; Cefalo, G.; Re Dionigi, A.; Rovelli, V.; Banderali, G. Breastfeeding in Phenylketonuria: Changing Modalities, Changing Perspectives. Nutrients 2022, 14, 4138.
4. Pitt, D.B.; Danks, D.M. The natural history of untreated phenylketonuria over 20 years. J. Paediatrics Child Health 1991, 27, 189–190.
5. 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.
6. Клинические рекомендации Министерства здравоохранения Российской Федерации «Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланинемии». – 2020.
7. Blau N., Burton B.K., Trony B. et al. Phenylketonuria and BH4 Deficiencies // lst edition-Bremen: UNI-MED. – 2010. – 94 P.

КОНТАКТНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

к.м.н. доцент Крастелева И.М.
*Email:*shumaher33@gmail.com
к.м.н. доцент Симченко А.В.
*Email:*annsimchenko@yandex;
Берестень С.А. Email: svetlana.karavay@mail.ru