

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ  
БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ  
1-я КАФЕДРА ДЕТСКИХ БОЛЕЗНЕЙ

**А. Н. ГОРЯЧКО**

**СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ  
К ЛЕЧЕНИЮ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ  
И ЛЕЙЦИНОЗА (БОЛЕЗНИ  
КЛЕНОВОГО СИРОПА)**

Учебно-методическое пособие



Минск БГМУ 2011

УДК 616.899-02:616.633.284/.466.26-008.9-056.7 (075.8)  
ББК 53.24 я73  
Г71

Рекомендовано Научно-методическим советом университета в качестве  
учебно-методического пособия 24.11.2010 г., протокол № 3

**Р е ц е н з е н т ы:** зав. лабораторией клинической неонатологии и реабилитации новорожденных и детей первого года жизни Республиканского научно-практического центра «Мать и дитя» канд. мед. наук, доц. Т. В. Гнедько; канд. мед. наук, доц. 2-й каф. детских болезней Белорусского государственного медицинского университета А. А. Устинович

**Горячко, А. Н.**  
Г71      Современные подходы к лечению фенилкетонурии и лейциноза (болезни кленового сиропа) : учеб.-метод. пособие / А. Н. Горячко. – Минск : БГМУ, 2011. – 26 с.

ISBN 978-985-528-311-0.

Отражены особенности нарушения метаболизма аминокислот у новорожденных детей с фенилкетонурией и лейцинозом; этиология, патогенез и клинические проявления данных состояний. Особое внимание уделено вопросам терапии и расчету питания у детей с фенилкетонурией. Предназначено для студентов 5–6-го курсов лечебного и педиатрического факультетов.

УДК 616.899-02:616.633.284/.466.26-008.9-056.7 (075.8)  
ББК 53.24 я73

ISBN 978-985-528-311-0

© Оформление. Белорусский государственный  
медицинский университет, 2011

## СПИСОК СОКРАЩЕНИЙ

АлАт — аланин аминотрансфераза  
АсАт — аспарагин аминотрансфераза  
РНПЦ — Республиканский научно-практический центр  
УЗИ — ультразвуковое исследование  
ФА — фенилаланин  
ФАГ — фенилаланингидроксилаза  
ФКУ — фенилкетонурия  
ФААТ — фенилаланинаминотрансфераза

## ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

**Фенилкетонурия (ФКУ)** — наследственное заболевание группы ферментопатий, связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина (ФА). Оно сопровождается накоплением ФА и его токсических продуктов, что приводит к тяжелому поражению ЦНС, проявляющемуся, в частности, в виде нарушения умственного развития. В Республике Беларусь это заболевание встречается с частотой 1 : 6000 новорожденных. В год выявляется примерно 15–20 новорожденных с такой патологией. Таким образом, система массового скрининга на ФКУ спасает от глубокой инвалидности до 20 детей в год.

В МКБ-10 заболевание регистрируется в рубрике следующим образом: классическая фенилкетонурия — E70.0; другие виды гиперфенилаланинемии — E70.1.

## ПАТОГЕНЕЗ

Схема метаболизма ФА представлена на рис.

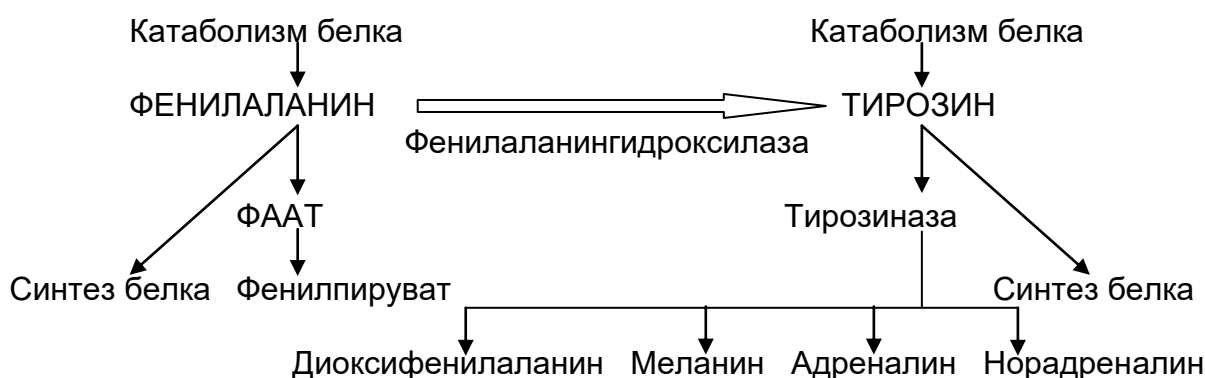


Рис. Метаболизм фенилаланина

В большинстве случаев в основе ФКУ лежит недостаточность **ФАГ** — фермента, обеспечивающего один из этапов превращения ФА в тирозин.

В результате повышается содержание ФА в сыворотке крови до 20–30 мг% (1200–1800 мкмоль/л) при норме 2–6 мг% (120–360 мкмоль/л). В процессе дезаминирования из ФА образуются фенилэтиламин, фенилмолочная, фенилуксусная, фенилпировиноградная кислота и др. Поступающий в организм ФА идет на построение белковой цепи или превращается в тирозин. Отсутствие в печени ФАГ препятствует нормальному превращению ФА пищи в тирозин. Поэтому ФА используется лишь при синтезе белка, избыток в виде фенилпировиноградной кислоты и фенилэтиламина откладывается в головном мозге, фенилуксусная накапливается в печени, а фенилмолочная, поступая в почки в виде кетоновых тел, выводится с мочой. Именно выделение в избытке с мочой фенилкетона и дало название «фенилкетонурия».

Продукты метаболизма ФА оказывают токсическое воздействие на головной мозг. Считается, что основной вредящий эффект оказывает фенилэтиламин, хотя допустимо, что определенная роль принадлежит дефициту ряда аминов, существующих в норме. Вторично нарушается обмен тирозина и триптофана, что приводит к недостаточному образованию норадреналина, адреналина, дофамина и мелонина.

Есть и другие типы ферментативных нарушений, ведущие к ФКУ, так называемые атипичные формы. Но в любом случае клиническая картина заболевания развивается только у гомозигот, унаследовавших по одному патологическому гену от каждого из родителей — гетерозиготных носителей мутантного гена. Так как ФКУ наследуется по аутосомно-рецессивному типу, заболевание возникает, когда оба родителя — носители гена ФКУ. В таком браке рождение больного ребенка составляет 25 %.

## ВАРИАНТЫ ФКУ

**Фенилкетонурия I.** Классическая фенилкетонурия описана А. Folling в 1934 г. Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу и вызвано мутацией гена, локализуемого в длинном плече 12-й хромосомы. Частота среди новорожденных колеблется от 1 : 5000 до 1 : 14 000.

В основе заболевания лежит дефицит фермента фенилаланин-4-гидроксилазы, обеспечивающего превращение ФА в тирозин. В результате метаболического блока происходит значительное накопление в тканях и жидкостях больного организма ФА и его метаболитов: фенилэтиламина, фенилмолочной, фенилуксусной, фенилпировиноградной кислот, фенил-ацетилглутамина и др.

В патогенезе ФКУ имеют значение следующие механизмы:

- прямое токсическое действие на ЦНС ФА и его производных;
- нарушение в обмене белков, липо- и гликопротеидов;
- расстройства транспорта аминокислот;
- нарушение метаболизма гормонов;

- нарушение обмена моноаминовых нейромедиаторов (катехоламина и серотонина);
- нарушение функции печени: диспротеинемия, генерализованная гипераминоацидемия, метаболический ацидоз, нарушение окислительной и белковосинтезирующей функции.

**Фенилкетонурия II.** Впервые атипичная ФКУ описана I. Smith в 1974 г. Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу и вызвано дефектом гена, локализуемого в коротком плече 4-й хромосомы. Частота среди новорожденных колеблется от 1 : 100 000.

В основе заболевания — недостаточность фермента дигидроптеридинредуктазы с нарушением восстановления активной формы тетрагидробиоптерина, участвующего в качестве кофактора в гидроксилировании ФА, тирозина и триптофана. Вследствие этого развиваются метаболические блоки на путях превращения ФА в тирозин, а также образования предшественников нейромедиаторов катехоламинового и серотонинового ряда L-дофы и 5-окситриптофана, что подтверждается резким снижением содержания в тканях и жидкостях больного организма их конечных продуктов — гомованилиновой и 5-оксиндолуксусной кислот. Рано начатое лечение способствует нормализации ФА в крови, однако, не предупреждает появление клинической симптоматики, которая развивается в начале второго полугодия жизни. Фенилкетонурию II называют диеторезистентной ФКУ.

**Фенилкетонурия III.** Описана S. Kaufman с соавт. в 1978 г. Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу и связано с недостаточностью 6-пирувоилтетрагидроптерин синтетазой, участвующей в процессе синтеза тетрагидробиоптерина. Локализация гена в настоящее время не уточнена. Развивающиеся при этом расстройства сходны с нарушениями при ФКУ II. Частота болезни составляет 1 : 30 000 новорожденных. Фенилкетонурия III также диеторезистентна.

**Материнская фенилкетонурия.** В 1956 г. С. Dent дал название состоянию, получившему название «материнская фенилкетонурия». Данное заболевание обусловлено разработкой и широким внедрением методов лечения ФКУ. Это привело к тому, что многие больные женщины достигли детородного возраста. У детей таких женщин нередко наблюдаются микроцефалия и врожденные пороки сердца, повышен риск умственной отсталости, фистула заднего прохода, дисплазия тазобедренных суставов гидроцеле, гипоспадия, малые аномалии. Поскольку дети женщин с ФКУ — носители только одного рецессивного мутантного гена ФАГ, нарушения развития у них объясняются повышенным уровнем ФА в крови беременной. Уровень ФА, безопасный для беременной и не препятствующий нормальному постнатальному развитию, может быть опасным для плода.

## КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА

Дети с ФКУ, как правило, рождаются в срок с нормальной массой. Никаких клинических отклонений у новорожденных не наблюдается. Если не проводить диетотерапию, то развитие таких детей несколько замедлено, но в первые месяцы жизни оно рассматривается как норма и лишь к 6–8 месяцам задержка психомоторного развития становится очевидной. В дальнейшем в наибольшей степени страдает развитие речи. Помимо задержки психомоторного развития отличают симптомы повышенной возбудимости и рвоты.

Примерно у  $\frac{1}{3}$  нелеченых детей развивается экзема, сохраняющаяся до 3–4 лет. Типичен своеобразный «мышинный» запах от пеленок, связанный с наличием в моче неприятно пахнущей фенилуксусной кислоты.

Согласно классическим представлениям, у детей с ФКУ светлая кожа, голубые глаза, рыжие волосы, однако часто приходится видеть ФКУ и у темноволосых детей с карими глазами, однако, эти дети всегда светлее своих родителей и здоровых братьев и сестер. Примерно у  $\frac{1}{4}$  случаев отмечаются тонико- или миоклонические судороги. Помимо задержки психического развития есть неврологические нарушения: повышенный мышечный тонус, высокие рефлексy, появление патологических рефлексов, клonusy, мелкий тремор, постоянные произвольные движения пальцев, вращательные движения рук или раскачивание тела из стороны в сторону и микроцефалия (68–94 % случаев). При энцефалографии или компьютерной томографии обнаруживаются признаки атрофии коры головного мозга.

В некоторых случаях задержка психического развития выражена не сильно, дети с ФКУ могут учиться в школах и в дальнейшем выполнять несложную работу.

## ДИАГНОСТИКА И ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

В Республике Беларусь с 1978 г. обследованию на ФКУ подлежат все новорожденные дети, доношенные на 3-й день, недоношенные на 7–14-е сутки жизни. Материалом для исследования является капиллярная кровь, взятая из пальца традиционным способом.

Тестирование проводится в клинико-диагностической генетической лаборатории Республиканского научно-практического центра (РНПЦ) «Мать и дитя» в сухих пробах крови. Скринирующим тестом на ФКУ является определение ФА флюорометрическим методом. Границей нормальных значений ФА является концентрация 180 мкмоль/л. При превышении этих значений осуществляется повторное тестирование, которое должно быть проведено до двухнедельного возраста ребенка. При сохранении повышенного уровня ФА рекомендуется в трехдневный срок гос-

питализировать ребенка в РНПЦ «Мать и дитя» для верификации диагноза, начала терапии и консультации врача-генетика.

Верификация диагноза включает:

- определение концентрации ФА в сыворотке крови;
- определение фенилуксусной и фенилпировиноградной кислоты в моче;
- исключение прочих наследственных дефектов метаболизма по селективной скринирующей программе: аминокислоты, простые углеводы, гликозаминогликаны;
- общий анализ крови;
- общий анализ мочи;
- молекулярно-генетический анализ (ДНК) пациента и родителей (определение основных мутаций гена ФАГ).

Дополнительная диагностика (по показаниям):

- биохимическое исследование крови: концентрация общего билирубина, общего белка, определение активности аспарагиновой аминотрансферазы (АсАТ), аланиновой аминотрансферазы (АлАТ);
- ультразвуковое исследование (УЗИ) головного мозга;
- УЗИ органов брюшной полости.

Само по себе повышение ФА в сыворотке не всегда говорит о ФКУ, это может быть гиперфенилаланинемия. У нелеченых детей отмечается неврологическая симптоматика (вялость, отсутствие интереса к окружающему, повышенная раздражимость, срыгивание, рвота, судорожный синдром).

В крови наблюдается повышение ФА и снижение тирозина. В моче определяют повышенное содержание фенилпировиноградной и фенилуксусной кислот.

Раньше для выявления заболевания применялась проба Фелинга на фенилпировиноградную кислоту в моче, когда несколько капель 5%-ного раствора треххлористого железа и уксусной кислоты в моче больного приводило к появлению зеленой окраски пятна на пеленке. Сейчас используют микробиологический и флюорометрический методы определения концентрации ФА в крови. Точно определить аминокислоты позволяет тонкослойная или жидкостная хроматография и масс-спектрометрия, позволяющие выявить весь спектр аминокислот.

В настоящее время разработаны и внедрены молекулярно-генетические методы выявления генного дефекта. Объектом исследования могут служить лимфоциты, амниоциты, клетки хориона. Мутантный ген диагностируют определением различных по полиморфизму длин рестрикционных фрагментов гаплотипов ДНК, исследованием секвенирующей последовательности ДНК методом полимеразной цепной реакции и гибридизации с аллель-специфическими олигонуклеотидами. Последний

метод получил наибольшее применение в связи с высокой чувствительностью, точностью и специфичностью. Это обуславливает значимость молекулярно-генетических способов выявления мутантного гена, в частности, на основе генных зондов не только для установления заболевания в трудных для диагностики случаях, но и для определения гетерозиготного носительства и пренатальной диагностики ФКУ.

Выявление гетерозигот может проводиться и биохимическим тестом после нагрузки ФА в дозе 25 мг/кг.

Диеторезистентные формы ФКУ диагностируются при помощи:

- исследования биоптеринов мочи;
- перорального нагрузочного теста с тетрагидробиоптерином (через 4–6 часов после однократной нагрузки в дозе 7,5 мг/кг массы тела резко снижается и нормализуется уровень ФА в крови с одновременным повышением уровня тирозина, а при классической ФКУ этого не наблюдается);
- исследования активности дигидроптеридинредуктазы и 6-пирувоилтетрагидроптерина синтетазы в культуре кожных фибробластов, эритроцитов, гепатоцитов.

Дифференциальный диагноз проводят с другими наследственными нарушениями обмена веществ, сопровождающимися задержкой психомоторного развития, с энцефалопатиями гипоксического и травматического генеза, внутриутробными инфекциями.

## ЛЕЧЕНИЕ

Так как клиническая картина заболевания развивается лишь при поступлении ФА в организм ребенка с молоком, то для лечения ФКУ назначается специальная диета с использованием аминокислотных смесей, не содержащих фенилаланин либо содержащих его в небольших количествах. Аминокислотные смеси должны включать достаточно незаменимые аминокислоты. Маму больного ребенка обучают расчету питания в зависимости от массы ребенка и уровня ФА в сыворотке крови. В процессе лечения периодически определяют ФА в крови, в случае необходимости в диету вносят коррективы.

Если лечение начато до появления клинических нарушений, то правильно подобранная диета обеспечивает нормальное развитие ребенка. Если лечение начато, когда клинические нарушения уже есть, результаты будут зависеть от возраста ребенка и степени тяжести заболевания. Лечение, начатое после года, практически всегда не эффективно.

Ранее было принято проводить диетотерапию до 6 лет (поскольку головной мозг наиболее чувствителен к токсическому действию ФА именно в этом возрасте). Затем диетотерапию рекомендовали до 12–14 лет. В Республике Беларусь согласно приказу МЗ Республики Беларусь № 781 от 07.08.2009 г. бесплатное обеспечение специализированными смесями



проводится до 18 лет. В последнее время установлено, что головной мозг страдает от избытка ФА на протяжении всей жизни, поэтому диету рекомендуют соблюдать всю оставшуюся жизнь. Потребность организма в ФА зависит не только от возраста и активности, но и от индивидуальной переносимости, обусловленной степенью остаточной активности фермента ФАГ. Однако необходимо помнить, что недостаточное потребление ФА также опасно, как и избыточное.

Для обеспечения ребенка белком назначают аминокислотные смеси, лишенные ФА, которые становятся главными продуктами питания, обеспечивающими потребность в белке: до 1 года используют «МДмил ФКУ-0», «Лофенолак», «Фенил-Фри», «Афенилак»; с 1 года до 4–5 лет — «МДмил ФКУ-1», «Тетрафен», «Берлофен», «Апonti», «Гипофенат», «Нофелан»; старше 5 лет — «МДмил ФКУ-3», «Тетрафен», «Нофелан» (прил. 1, 2).

Специализированные смеси представляют собой адаптированные смеси по белкам, жирам и углеводам. Белковый компонент представлен набором 17 аминокислот; не содержит ФА. Повышено содержание аминокислоты тирозина, дефицит которой выражен при ФКУ. Жиры состоят из смеси кукурузного, соевого и кокосового растительных масел, с которыми организм получает ненасыщенные жирные кислоты. Углеводы представлены мальтодекстрином. Минеральный и витаминный состав подобран в соответствии с возрастом ребенка.

Питание ребенка с ФКУ назначают в зависимости от возраста и массы тела, ориентируясь на нормы физиологических потребностей для здоровых детей, однако, количество белка в рационе может быть увеличено (табл. 1).

Таблица 1

**Ингредиенты пищи у детей с ФКУ различных возрастных групп**

Вес тела, кг	ФА, мг/кг/сут	Естественный белок, г/сут	Общий белок (ест. белок + белок смеси), г/кг	Жиры, г/сут	Углеводы, г/сут	Кал в сутки
2,5	57,0	2,9	4,2	10	44	320
3,0	55,0	3,3	4,0	11	52	380
3,5	52,0	3,6	3,8	13	60	430
4,0	50,0	4,0	3,7	15	68	490
5,0	47,0	4,7	3,6	19	80	600
6,0	44,0	5,3	3,5	23	97	710
7,0	41,0	5,7	3,4	26	107	800
8,0	38,0	6,0	3,2	30	116	880
9,0	35,0	6,3	3,0	33	125	950
10,0	32,0	6,4	2,8	34	132	1000
11,0	29,0	6,4	2,6	37	138	1050
12,0	27,0	6,5	2,4	40	142	1100

Вес тела, кг	ФА, мг/кг/сут	Естественный белок, г/сут	Общий белок (ест. белок + белок смеси), г/кг	Жиры, г/сут	Углеводы, г/сут	Кал в сутки
14,0	24,0	6,7	2,2	44	158	1200
16,0	21,0	6,7	2,0	48	171	1300
18,0	19,0	6,8	2,0	49	173	1350
20,0	19,0	7,6	2,0	50	181	1450
25,0	18,0	9,0	1,9	64	226	1750
30,0	16,0	9,6	1,8	77	276	2100

Ведение лечения:

1. Дети с ФКУ до диетотерапии госпитализируются в инфекционное отделение новорожденных РНПЦ «Мать и дитя», где наблюдаются врачом-генетиком, врачом-педиатром и (по показаниям) врачом-невропатологом.

2. Ведение диетотерапии смесью аминокислот осуществляют в течение 6–7 дней: ежедневно одно кормление заменяется смесью аминокислот (под контролем ФА).

3. В дальнейшем родителей ребенка обучают расчету питания в зависимости от суточной потребности ФА и массы тела.

**Образец расчета диеты.** Для примера рассмотрим составление диеты для ребенка 3,5 месяцев с весом 6 кг:

1. Для расчета суточной потребности в зависимости от возраста ребенка воспользуемся «объемным» способом расчета пищи:

- с 2 до 6 недель —  $\frac{1}{5}$  массы тела;
- от 1,5 до 4 месяцев —  $\frac{1}{6}$  массы тела;
- от 4 до 6 месяцев —  $\frac{1}{7}$  массы тела;
- от 6 до 12 месяцев —  $\frac{1}{8}$  массы тела.

При этом объем пищи не должен превышать 1 литра в день. В нашем случае ребенку 3,5 месяцев и вес 6 кг, следовательно, его объем пищи:

$$X = 6000 : 6 = 1000 \text{ мл.}$$

2. Для расчета суточного количества ФА, естественного и общего белка, жира, углеводов и калорий для данного ребенка воспользуемся табл. 1:

- фенилаланин:  $44 \cdot 6 = 264$  мг;
- естественный белок: 5,3 г;
- общий белок:  $3,5 \cdot 6 = 21$  г;
- белок смеси аминокислот «МДмил ФКУ-0»:  $21 - 5,3 = 15,7$  г;
- жир: 23 г;
- углеводы: 97 г;
- калории: 710 кал.

3. Далее рассчитываем объем смеси, с которой ребенок получит достаточное количество белков, жиров, углеводов и калорий, при этом количество ФА не должно превышать допустимого уровня. Можно использовать грудное молоко либо молочную смесь, предназначенную для питания грудного ребенка этого возраста. Содержание сухой смеси белков, жиров, углеводов и калорий в 100 г указано на упаковке (для некоторых смесей и других продуктов нужно пользоваться готовой таблицей из прил. 1, в которой содержание этих веществ дано на 100 г продукта). Для того, чтобы найти количество ФА в 100 г сухой смеси, данных о которой нет в таблице, можно пользоваться следующим соотношением:

$$\begin{aligned} & \text{в 1 г белка — 50 мг ФА} \\ & 10,9 \text{ г белка (100 г сухой смеси «Беллакт»)} — x \text{ мг ФА;} \\ & x = 10,9 \cdot 50 = 545 \text{ мг ФА в 100 г сухой смеси «Беллакт»}. \end{aligned}$$

Рассчитываем количество смеси «Беллакт» исходя из того, что ребенок должен получить 264 мг ФА в сутки, и составляем пропорцию:

$$\begin{aligned} & 100 \text{ г смеси «Беллакт» — 545 мг ФА} \\ & x \text{ г смеси «Беллакт» — 264 мг ФА;} \\ & x = 100 \cdot 264 : 545 = 48 \text{ г}. \end{aligned}$$

Находим количество белка в 48 г «Беллакт»:

$$\begin{aligned} & 100 \text{ г «Беллакт» — 10,9 г} \\ & 48 \text{ г «Беллакт» — } x \text{ г;} \\ & x = 48 \cdot 10,9 : 100 = 5,2 \text{ г}. \end{aligned}$$

Находим количество жира в 48 г «Беллакт»:

$$\begin{aligned} & 100 \text{ г «Беллакт» — 26,5 г} \\ & 48 \text{ г «Беллакт» — } x \text{ г;} \\ & x = 48 \cdot 26,5 : 100 = 12,7 \text{ г}. \end{aligned}$$

Находим количество углеводов в 48 г «Беллакт»:

$$\begin{aligned} & 100 \text{ г «Беллакт» — 56,2 г} \\ & 48 \text{ г «Беллакт» — } x \text{ г;} \\ & x = 48 \cdot 56,2 : 100 = 27 \text{ г}. \end{aligned}$$

Находим количество калорий в 48 г «Беллакт»:

$$\begin{aligned} & 100 \text{ г «Беллакт» — 507 кал} \\ & 48 \text{ г «Беллакт» — } x \text{ кал;} \\ & x = 48 \cdot 507 : 100 = 243 \text{ кал}. \end{aligned}$$

4. Записав полученные данные в таблицу (табл. 2), мы видим, что рассчитанное количество смеси «Беллакт» не обеспечивает ребенка полностью белками, жирами и углеводами. Недостаток этих пищевых ингредиентов восполняется при добавлении смеси аминокислот «МДмил ФКУ-0».

Количество «МДмил ФКУ-0» рассчитывают исходя из того, что с этой смесью нужно дать недостающие 15,8 г белка (5,2 г ребенок уже получил со смесью «Беллакт»). Составляем пропорцию:

100 г «МДмил ФКУ-0» — 13,0 г белка  
 x г «МДмил ФКУ-0» — 15,8 г белка;  
 $x = 100 \cdot 15,8 : 13 = 122$  г «МДмил ФКУ-0».

Фенилаланин в «МДмил ФКУ-0» отсутствует.

Находим количество жира в 122 г «МДмил ФКУ-0»:

100 г «МДмил ФКУ-0» — 23,0 г  
 122 г «МДмил ФКУ-0» — x г;  
 $x = 122 \cdot 23 : 100 = 28,1$  г.

Находим количество углеводов в 122 г «МДмил ФКУ-0»:

100 г «МДмил ФКУ-0» — 54,0 г  
 122 г «МДмил ФКУ-0» — x г;  
 $x = 122 \cdot 54 : 100 = 65,9$  г.

Находим количество калорий в 122 г «МДмил ФКУ-0»:

100 г «МДмил ФКУ-0» — 475 кал  
 122 г «МДмил ФКУ-0» — x кал;  
 $x = 122 \cdot 475 : 100 = 579,5$  кал.

Так как ребенку необходимо дать 1000 мл смеси, то рассчитанные 48 г смеси «Беллакт» и 122 г «МДмил ФКУ-0» растворяем в 1000 мл воды.

После составления таблицы надо оценить необходимое количество белков, жиров и углеводов с их содержанием в рассчитанных продуктах (табл. 2).

Таблица 2

Рассчитанный и необходимый объем питания для ребенка с ФКУ

Наименование питания	Объем, г	ФА, мг/сут	Ест. белок, г/сут	Общий белок, г/сут	Белок смеси, г/сут	Жиры, г/сут	Углеводы, г/сут	Кал
Смесь «Беллакт»	48	264	5,2	5,2	—	12,7	27	243
МДмил ФКУ-0	122	0	0	15,8	15,8	28,1	65,9	579,5
Вода	До 1000							
<i>Всего</i>	1000	264	5,2	21	15,8	40,8	92,9	823

Долженствующий объем: объем — 1000 г, ФА — 264 мг/сут, естественный белок — 5,3 г/сут, общий белок — 21 г/сут, белок смеси — 15,7 г/сут, жиры — 23 г/сут, углеводы — 97 г/сут, калории — 710 кал.

Переносимость ФА, т. е. количество потребляемого ребенком ФА, при котором у него сохраняется допустимый уровень данной аминокислоты в крови, индивидуальна. Поэтому при расчетах диеты в дальнейшем необходимо ориентироваться на результаты анализов крови.

При необходимости добавления жира коррекцию проводят за счет растительного и сливочного масла в соотношении 1 : 1. Коррекцию углеводов — за счет сахара и крахмала в соотношении 2 : 1.

**Введение прикормов.** В возрасте 4–6 месяцев вводится первый прикорм. Это может быть каша или овощное пюре. Для приготовления овощ-

ного пюре в начале используют морковь, капусту, картофель, кабачок и тыкву. Во 2-м полугодии жизни следует добавить свеклу, репу, брюкву, шпинат. Полезны фруктово-овощные пюре: яблочно-морковное, яблочно-тыквенное. Можно использовать также овощные и фруктовые пюре промышленного производства (содержание ФА в них считать из расчета 1 г белка — 50 мг ФА).

Расчет диеты нужно начинать с овощного пюре: 25 г картофеля, 30 г моркови, 10 г капусты (овощи взвешивать сырыми), 5 г сливочного масла. Для каждого из этих овощей находим содержание белка, жира, углеводов и калорий. Составляем пропорции:

$$\begin{aligned} 100 \text{ г картофеля} &— 98 \text{ мг ФА} \\ 25 \text{ г картофеля} &— x \text{ мг ФА;} \\ x &= 25 \cdot 98 : 100 = 24,5 \text{ мг ФА.} \end{aligned}$$

Далее составляем пропорции по известной схеме.

Содержание белка, жира, углеводов и калорий в овощном пюре представлено в табл. 3.

Таблица 3

**Количественный и качественный состав овощного пюре**

Наименование продуктов	Количество, г	ФА, мг	Белок, г/сут	Жиры, г/сут	Углеводы, г/сут	Кал
Картофель	25	24,5	0,025	0,025	4,92	20,7
Морковь	30	9,3	0,39	0,03	2,1	9,9
Капуста	10	3,6	0,18	0,54	0,535	14
Сливочное масло	5	1,5	0,006	4,1	0,045	37,4
<i>Всего</i>	70	38,9	0,6	4,7	7,6	82

Если на вес 6 кг ребенок должен получить 264 мг ФА, а с овощным пюре он получил 38,9 мг ФА, то с другими продуктами осталось добавить 225,1 мг ФА. Следующим действием будет расчет «Беллакта».

$$\begin{aligned} 100 \text{ г смеси «Беллакт»} &— 545 \text{ мг ФА} \\ x \text{ г смеси «Беллакт»} &— 225,1 \text{ мг ФА;} \\ x &= 100 \cdot 225,1 : 545 = 41 \text{ г смеси.} \end{aligned}$$

Находим количество белка в 41 г «Беллакт»:

$$\begin{aligned} 100 \text{ г «Беллакт»} &— 10,9 \text{ г белка} \\ 41 \text{ г «Беллакт»} &— x \text{ г белка;} \\ x &= 41 \cdot 10,9 : 100 = 4,5 \text{ г белка.} \end{aligned}$$

Далее рассчитываем жиры, углеводы, калории, заполняем все графы таблицы аналогичным способом.

С овощным пюре и смесью ребенок получит:

$$0,6 + 4,5 = 5,1 \text{ г белка (естественного).}$$

Всего он должен получить 21 г общего белка. Недостающие 15,9 г белка восполним при помощи «МДмил ФКУ-0». Рассчитываем ее количество:

100 г «МДмил ФКУ-0» — 13 г белка  
x г «МДмил ФКУ-0» — 15,9 г белка;  
 $x = 100 \cdot 15,9 : 13 = 122$  г.

Далее рассчитываем содержание белков, жиров, углеводов и калорий в 122 г «МДмил ФКУ-0».

Через 2 недели после первого прикорма вводят второй в виде каши (предпочтение отдается крупам, содержащим наименьшее количество ФА). Первые 2 недели готовят 5%-ную кашу (5 г крупы на 100 мл воды), а затем — 10%-ную. К сваренной каше добавляют сахар и сливочное масло.

Все расчеты делают аналогично. С помощью пропорций находят ФА, белок, жир, углеводы в каждом продукте. Полученные данные сравнивают с тем, что ребенок должен получить на свой конкретный вес. При необходимости (недостатке того или иного ингредиента) проводят коррекцию белка с помощью смеси «МДмил ФКУ-0», жира — растительным и сливочным маслом, углеводов — крахмалом и сахаром.

Если ребенку больше года, его рацион строят по принципу резкого ограничения ФА, поступающего с пищей. С этой целью из меню больного необходимо полностью исключить богатые белками продукты: мясо, колбасу, рыбу, бульоны, яйца, творог, сыр, мучные изделия, каши из естественных круп, фасоль, орехи, шоколад. В рацион таких детей входят фрукты, овощи, крахмальные изделия, жиры со строгим учетом содержания в них ФА. Отказ от ряда высокобелковых продуктов обедняет рацион больных детей, не дает возможности обеспечить достаточный объем блюд и необходимую энергетическую ценность. В связи с этим целесообразно использовать специальные безбелковые продукты, созданные на основе пшеничного и кукурузного крахмала: безбелковые макаронные изделия, саго, безбелковый хлеб, кукурузный крахмал, амилопектиновый крахмал.

При указанной диете белок за счет естественных продуктов составляет 20–22 % от возрастной физиологической нормы белка. Недостающее количество белка восполняется за счет смесей аминокислот, соответствующих возрасту.

Особенности рациона при ФКУ приводят не только к дефициту белка, но и жира. Главным источником жиров для больных ФКУ являются растительное, сливочное и топленое масло. Растительные масла содержат полиненасыщенные жирные кислоты, необходимые растущему организму. Содержание жира в диете больных детей должно быть в пределах 30–35 % общей калорийности пищи.

Углеводный компонент диеты состоит из различных овощей, фруктов, соков, сахара и крахмалсодержащих продуктов. Общее количество углеводов в рационе больного должно обеспечивать 50–60 % общей калорийности.

Необходимое количество калорий обеспечивают больному ребенку за счет увеличения жиров и углеводов на 10 % от возрастных физиологических норм. С этой целью кроме растительного, сливочного и топленого масла используют маргарин, сметану. Из сладостей, кроме сахара, допускается мед, варенье, джем.

Благодаря лечению многие женщины с ФКУ достигли детородного возраста. Однако у детей от таких женщин нередко наблюдается умственная отсталость, обусловленная гиперфенилаланинемией. Поэтому будущим матерям рекомендуется:

- соблюдать диету в течение не менее 3 месяцев до зачатия — до нормализации уровня ФА в сыворотке крови (не более 360 мкмоль/л);
- строго соблюдать диету во время всей беременности с ограничением естественного белка и заменой его смесью аминокислот;
- контролировать ФА у беременных 2 раза в неделю, с рекомендуемым уровнем ФА (120–360 мкмоль/л) на протяжении всей беременности.

Диетическое лечение больных ФКУ на протяжении жизни должно проводиться под контролем содержания ФА в крови, что и является главным критерием эффективности диетотерапии.

Кроме диетотерапии больным с ФКУ 2–3 раза в год назначают препараты с промедиаторным действием:

- 1) «Наком» (комбинация «Карби-Дофа» и «Леводофа»): 100–375 мг/сут в течение 3–4 недель, перерыв между курсами 1,5–2 месяца;
- 2) «Леводофа»: 10–15 мг/кг/сут;
- 3) 5-окситриптофан: 10 мг/кг/сут;
- 4) ноотропные препараты;
- 5) витамины.

Также рекомендуют ЛФК и массаж.

При диеторезистентных формах в лечение включают «Тетрагидробиптерин» в дозе 10–20 мг/кг/сут.

### ДИСПАНСЕРНОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

Диспансерное наблюдение осуществляется медико-генетическим центром (отделением, консультацией) в областных организациях здравоохранения и включает:

1. Контроль уровня ФА в сыворотке или сухом пятне крови:
  - у детей первого года жизни — 2 раза в месяц;
  - с 1 года до 12 лет — 1 раз в месяц;
  - в дальнейшем — 1 раз в квартал.

Причем уровень ФА не должен превышать 600 мкмоль/л.

2. Осмотр врачом-генетиком (по месту жительства):
  - до 1 года — 1 раз в 6 месяцев;
  - в дальнейшем — ежегодно.

3. Консультации врача-невропатолога, гастроэнтеролога и других специалистов (по показаниям).

4. Диетотерапию с ограничением естественного белка и заменой его смесью аминокислот. Она должна проводиться до 18 лет, в дальнейшем — с учетом индивидуальных особенностей пациента.

5. Проведение генетической службой медико-генетического консультирования, молекулярно-генетического исследования семей с ФКУ и пренатальная диагностика при дальнейших беременностях (по желанию семьи).

6. Анализ ДНК женщины и ее супруга при планировании беременности женщиной, страдающей ФКУ. При гетерозиготном носительстве мутации обоими супругами проводят пренатальную диагностику (по желанию семьи).

## **ЛЕЙЦИНОЗ (БОЛЕЗНЬ КЛЕНОВОГО СИРОПА)**

Лейциноз, или болезнь кленового сиропа вызвана недостаточностью дегидрогеназы кетокислот с разветвленной цепью. Впервые оно описано в 1954 г. Menkes и соавт. В основе блока окислительного декарбоксилирования аминокислот с разветвленной углеродной цепью (лейцин, изолейцин, валин) лежит аутосомно-рецессивный тип наследования. Частота заболевания — 1 : 300 000.

В МКБ-10 заболевание регистрируется в рубрике E71.0 как болезнь кленового сиропа.

### **ПАТОГЕНЕЗ**

При данной патологии отсутствует фермент дегидрогеназа кетокислот с разветвленной углеродной цепью. В результате нарушения обмена аминокислот с разветвленной углеродной цепью в плазме, спинномозговой жидкости, моче накапливается лейцин, изолейцин, валин, а также их производные.

Специфический запах мочи связан с  $\alpha$ -оксипроизводными лейцина и изолейцина. Кетокислоты, накапливаясь в организме, вызывают расстройства ряда органов и систем и, прежде всего, ЦНС.

### **КЛИНИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ ЗАБОЛЕВАНИЯ**

**Классическая форма лейциноза.** Первые симптомы появляются на 1-й неделе жизни ребенка. Сначала отмечаются генерализованные судороги, повышенная возбудимость, резкий крик, отказ от пищи, упорная рвота, мышечная гипертония (вплоть до опистотонуса). По мере прогрессирования заболевания развиваются признаки обезвоживания. Возбужде-



ние сменяется вялостью, угнетением ЦНС, возможны коматозные состояния, нарушение дыхания. Периоды мышечного гипертонуса чередуются с выраженной гипотонией. На коже появляются эритематозные высыпания. Болезнь протекает очень тяжело и нередко приводит к смерти.

Дети резко отстают в психомоторном развитии; в неврологическом статусе определяются мышечная дистония, пирамидные нарушения, судорожный синдром. Кардиомиопатия не характерна для данной патологии в отличие от других ацидемий. Однако в некоторых случаях при кардиологическом обследовании удлиняется интервал QT и нарушаются функции желудочков при доплер-эхокардиографии. В связи с развивающимся иммунодефицитом отмечается склонность к повторным инфекционным заболеваниям. У отдельных пациентов описан панкреатит.

**Интермиттирующая форма болезни.** Она характеризуется выраженным приступообразным течением. Обострение провоцируется интеркуррентным заболеванием, хирургическим вмешательством, приемом больших количеств белка и другими факторами. Между приступами часто у детей не обнаруживают никакой клинической симптоматики.

**Промежуточная форма лейциноза.** Данная форма отличается менее злокачественным течением без выраженных приступов. Больные отстают в психомоторном развитии, у них отмечаются судороги, мышечная гипотония, ацидоз, может быть характерный запах мочи.

**Тиаминзависимая форма болезни.** Она по своим проявлениям и течению обычно сходна с промежуточным вариантом.

### ДИАГНОСТИКА И ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

Повышенное содержание 3 аминокислот (лейцин, изолейцин, валин) и их кетопроизводных наблюдается в крови и моче. Обменные нарушения характеризуются ацидозом и высоким содержанием молочной кислоты в крови.

Моча имеет характерный запах кленового сиропа, отвара корнеплодов, пивной закваски, мясного супа или карамелизованного сахара. При повышенном выделении органических кислот проба мочи с треххлористым железом положительна и характеризуется появлением темно-синего окрашивания (проба Фелинга).

К биохимическим признакам относят гипогликемию, кетонурию и кетонемия. Гипогликемия обусловлена нарушениями глюконеогенеза и повышением уровня лейцина в крови и обычно проявляется у новорожденных при задержке кормления.

При магнитно-резонансном томографическом исследовании головного мозга выявляются признаки диффузного отека мозговой ткани, изменение белого вещества мозга, мозжечка и базальных ганглиев, в частности, белого шара, таламуса, ствола мозга, внутренней и наружной капсулы.

С целью пренатальной диагностики определяют состав органических кислот амниотической жидкости и делают энзиматическое исследование амниоцитов и клеток хориона.

Дифференциальный диагноз проводят с другими энзимопатиями аминокислотного обмена, сопровождающимися задержкой психомоторного развития, с энцефалопатиями гипоксического и травматического генеза, внутриутробными инфекциями.

### ЛЕЧЕНИЕ

При болезни кленового сиропа применяют смесь аминокислот в той же пропорции, как и в женском молоке, но лишённую лейцина, изолейцина и валина («Kenotex», «MSUD», «Кортексин»). Эти аминокислоты получают из натуральных продуктов. Жиры в такой смеси присутствуют в виде кукурузного масла, а углеводы заменены декстрин-мальтозой. В смесь добавлены минеральные вещества и витамины. Как только общее состояние ребенка улучшается, появляется аппетит, нормализуется неврологическая симптоматика, в рацион вводят небольшое количество молока (объем лейцина не должен превышать 40–60 мг/кг/сут). Фрукты и овощи, содержащие минимальное количество данных аминокислот, начинают давать ребенку с 3 месяцев. В 6–8 месяцев можно употреблять желатин, который не содержит указанных аминокислот. С 9–10 месяцев ежедневная порция молока должна составлять 120 мл. Также постоянно определяют концентрацию аминокислот в плазме и корректируют содержание лейцина, изолейцина и валина в питании (прил. 3). У грудных детей потребление аминокислот в пересчете на азот должно быть не менее 1,5 г/кг/сут, а в старшем возрасте — 1 г/кг/сут.

Тиаминзависимая форма лейциноза поддается лечению витамином В<sub>1</sub> (тиамин, доза которого составляет 10 мг в сутки и выше).

## ЛИТЕРАТУРА

1. *Жерносек, В. Ф.* Вскармливание здоровых детей первого года жизни / В. Ф. Жерносек, Т. П. Дюбкова. Минск : Зорны верасень, 2008. 48 с.
2. *Ильин, И. А.* Аминокислоты с разветвленной углеродной цепью и физическая нагрузка / И. А. Ильин, Б. В. Дубовик, Д. И. Романовский // *Здравоохранение*. 2005. № 2. С. 45–59.
3. *Книга, И. Н.* Фенилкетонурия в области химии / И. Н. Книга. Минск : БГМУ, 2006. Ч. 1. С. 414–216.
4. *Кондитерские* изделия и пищевые концентраты для больных фенилкетонурией и целиакией / И. И. Кондратова [и др.] // Тез. Междунар. науч.-практ. конф., Минск, 6–7 октября. Минск, 2005. С. 39–41.
5. *Краснопольская, К. Д.* Наследственные болезни обмена веществ / К. Д. Краснопольская. М. : Медицина, 2005. 364 с.
6. *Лавина, Н.* Эндокринология / Н. Лавина. М. : Практика. 1999. С. 729–739.
7. *Результаты* клинической апробации новых отечественных продуктов для лечения больных фенилкетонурией / К. С. Ладодо [и др.] // *Педиатрия*. 1999. № 6. С. 51–55.
8. *Справочник* по товароведению продовольственных товаров / Л. С. Микулович [и др.]. Минск : Белорусская ассоциация кулинаров, 2006. 768 с.
9. *Экономическая* эффективность скрининг-обследования новорожденных на гипотиреоз и фенилкетонурию в Республике Беларусь / С. Ш. Мурзабаева [и др.] // *Экономика здравоохранения*. 2005. № 11–12. С. 56–58.
10. *Клинический* протокол диагностики, лечения и диспансерного наблюдения пациентов с заболеванием фенилкетонурия : постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь. 07.08.2009. № 781.
11. *Романовский, И. В.* Основы биоорганической химии / И. В. Романовский. Минск : БГМУ, 2004. Ч. 2. С. 56–60.
12. *Рыбакова, Е. П.* Специализированные продукты для больных фенилкетонурией / Е. П. Рыбакова // *Вопросы питания*. 1993. № 2. С. 58–61.
13. *Серегин, В. В.* Продукты питания : справ. для производителей, потребителей, врачей-диетологов, товароведов / В. В. Серегин. Минск : Беларусь, 2002. 573 с.
14. *Наследственные* нарушения нервно-психического развития детей : рук. для врачей / под ред. П. А. Теминой, Л. З. Казанцевой. М. : Медицина, 2001. 432 с.
15. *Справочник* участкового педиатра / И. Н. Усов [и др.]. Минск : Беларусь, 1991. С. 234–236.
16. *Шейбак, В. М.* Регуляция и патофизиологическое значение метаболизма аминокислот с разветвленной углеводородной цепью / В. М. Шейбак // *Здравоохранение*. 1999. № 6. С. 27–29.

**Содержание фенилаланина, белка, жира, углеводов и калорий в 100 граммах продукта (Л. С. Микулович и др., 2006; В. В. Серегин, 2002)**

Пищевые продукты	ФА, мг	Белок, г	Жиры, г	Углеводы, г	Калорийность, кал
Аминокислотные смеси					
«МДмил ФКУ-0»	0	13	23	54	475
«Афенилак»	40	15,7	20,5	57	475
«Тетрафен-30»	0	30	0	45	300
«Тетрафен-40»	0	40	0	38	312
Сухие молочные смеси					
«Беллакт»	545	10,9	26,5	56,2	507
«Бона»	600	12	27	56	520
«Гумана»	660	13,2	23,4	57,8	495
«Сноу»	675	13,5	27,3	57,7	520
«Симилак»	570	11,4	27,6	55,8	515
«Импресс»	625	12,5	25,9	57,1	508
«Беби-папа»	350	7	3	83	512
Молочные продукты					
Женское молоко	62	1,2	4,1	6,9	71
Коровье молоко	171	3,1	3	4,9	61
Козье молоко	136	3	4,2	4,5	62
Молоко стерилизованное	146	2,9	3,5	4,7	61
Молоко сухое цельное	1224	25,6	25	39,4	475
Молоко пастеризованное	140	2,8	3,2	4,7	58
Сливки 10%-ной жирности	120	3	10	2,9	116
Сливки 20%-ной жирности	124	2,8	20	3,6	205
Сливки 35%-ной жирности	110	2,5	35	3	337
Сметана 10%-ной жирности	120	3	10	2,9	116
Сметана 20%-ной жирности	112	2,8	20	3,2	206
Сметана 25%-ной жирности	106	2,6	25	2,7	248
Сметана 30%-ной жирности	106	2,6	30	2,8	293
Сырки творожные детские	455	9,1	23	18,5	315
Кефир жирный	141	2,8	3,2	4,1	59
Кефир нежирный	150	3	0,05	3,8	30
Творог жирный	762	14	18	1,3	226
Творог нежирный	930	18	0,6	1,5	86
Консервы для детского питания					
Пюре яблочное со сливками и сахаром	30	0,6	2	16,9	85,5
Пюре из яблок с красносмординовым соком и сахаром	20	0,4	1,8	27,6	107
Пюре из кабачков и яблок	25	0,5	1,7	15,9	64
Пюре из кабачков с молоком	120	2,4	5,6	11,9	105,6
Пюре из яблок и клубники с сахаром	35	0,7	2,8	17,3	69,6

Пищевые продукты	ФА, мг	Белок, г	Жиры, г	Углеводы, г	Калорийность, кал
Пюре из персиков	25	0,5	0,15	12	52
Витаминизированная гречневая крупа для детского питания	450	9	2	79	194
Рисовая мука для детского питания	400	8	1	81	189
Крупы					
Манная крупа	565	11,3	0,7	73,3	326
Рис полированный	350	7	0,6	77,3	323
Овсяная крупа	550	11,9	5,8	65,4	345
Гречневая ядрица	540	12,6	2,6	68	329
Гречневый продел	407,1	9,5	1,9	72,2	326
Пшено	580	12	2,9	69,3	334
Перловая крупа	460	9,3	1,1	73,7	324
Свежие фрукты и ягоды					
Яблоки	9	0,4	0	11,3	46
Апельсины	27	0,9	0	8,4	38
Абрикосы	13	0,9	0	10,5	46
Персики	16	0,9	0	10,4	44
Бананы	55	1,5	0	22,4	91
Дыня	30	0,6	0	9,6	39
Мандарины	35	0,8	0	8,6	38
Лимоны	35	0,9	0	3,6	31
Слива	35	0,8	0	9,9	43
Груша	31	0,4	0	10,7	42
Крыжовник	40	0,7	0	9,9	44
Виноград	12	0,4	0	17,5	69
Земляника садовая	23	1,8	0	8,1	41
Клубника	45	0,9	0,4	8	39
Черника	30	1,1	0	8,6	40
Малина	65	0,8	0	9	41
Красная смородина	55	0,6	0	8	38
Черная смородина	50	1	0	8	40
Вишня	40	0,8	0	11,3	49
Брусника	14	0,7	0	8,6	40
Клюква	25	0,5	0	4,8	28
Арбуз	16	0,7	0	9,2	38
Свежие овощи					
Капуста белокочанная	36	1,8	0	5,4	28
Морковь красная	31	1,3	0,1	7	33
Свекла	45	1,7	0	10,8	48
Картофель	98	2	0,1	19,7	83
Огурцы	17	0,8	0	3	15
Редис	41	1,2	0	4,1	20
Шпинат	121	2,9	0	2,3	21

Окончание прил. 1

<b>Пищевые продукты</b>	<b>ФА, мг</b>	<b>Белок, г</b>	<b>Жиры, г</b>	<b>Углеводы, г</b>	<b>Калорийность, кал</b>
Помидоры	25	0,6	0	4,2	19
Брюква	58	1,2	0,1	8,1	37
Кабачки	15	0,6	0,3	5,7	27
Тыква	29	1	0	6,5	29
Репа	27	1,5	0	59	28

**Химический состав и энергетическая ценность продуктов,  
используемых для специализированного рациона больных фенилкетонурией  
(К. С. Ладодо и др., 1999)**

Показатели	Специализированные продукты (на 100 г сухого продукта)	
	«Афенилак»	«Тетрафен»
Белок, г	15,7	40
ФА, мг	30–40	0
Жиры, г	20,5	0
Углеводы, г	57,0	38,0
Калорийность, ккал	475	312
Витамины:		
А, ИЕ	1372	561
D <sub>2</sub> , ИЕ	0	440
D <sub>3</sub> , ИЕ	220	0
B <sub>1</sub> , мг	0,23	0
B <sub>2</sub> , мг	0,32	2,1
B <sub>3</sub> , мг	0	11
B <sub>6</sub> , мг	0,18	2,1
B <sub>12</sub> , мг	0,8	0,005
РР, мг	0	1,5
С, мг	44	125
Фолиевая кислота, мкг	22	0,6
Пантотеновая кислота, мг	1,7	0
Биотин, мкг	8,2	0,2
Холин, мг	38,5	0,5
Ниацин, мг	1,4	0
Карнитин, мг	10	0
Инозитон, г	0	0,5
Минеральные вещества		
Кальций, мг	275	1100
Натрий, мг	138	1100
Калий, мг	440	3200
Магний, мг	33	200
Фосфор, мг	156	800
Железо, мг	5,5	23
Медь, мг	330	2,6
Цинк, мг	2,8	16
Марганец, мг	28	23
Йод, мкг	30	130
Хлор, мг	302	1900
Молибден, мг	0	0,013

**Содержание фенилаланина, лейцина и изолейцина в продуктах питания  
(в 100 граммах) (Л. С. Микулович и др., 2006; В. В. Серегин, 2002)**

<b>Продукты</b>	<b>Фенилаланин, г</b>	<b>Лейцин, г</b>	<b>Изолейцин, г</b>
Молоко женское	0,062	0,108	0,062
Молоко коровье	0,171	2,278	0,182
Кефир	0,150	0,263	0,173
Творог	0,930	0,924	0,548
Яйцо куриное	0,652	1,130	0,83
Мясо говяжье	0,795	1,730	1,06
Мясо куриное	0,744	1,620	1,117
Печень говяжья	0,928	1,543	0,800
Треска	0,800	1,222	0,879
Крупа рисовая	0,350	1,008	0,369
Крупа манная	0,565	0,364	0,258
Крупа гречневая	0,540	0,702	0,301
Крупа овсяная	0,550	0,672	0,302
Крупа пшеничная	0,580	1,040	0,244
Крупа перловая	0,460	0,584	0,258
Горох	1,110	1,204	0,780
Мука пшеничная	0,500	0,567	0,290
Макаронные изделия	0,626	0,690	0,380
Хлеб ржаной	0,309	0,275	0,146
Хлеб пшеничный	0,395	0,550	0,250
Печенье	0,626	0,357	0,171
Картофель	0,098	0,107	0,083
Морковь	0,031	0,061	0,034
Капуста белокочанная	0,036	0,059	0,040
Апельсины	0,027	0,019	0,019
Лимоны	0,035	0,013	0,016
Сок яблочный	0,007	0,015	0,009
Сок апельсиновый	0,040	0,150	0,010



## ОГЛАВЛЕНИЕ

Список сокращений.....	3
Фенилкетонурия .....	3
Патогенез .....	3
Варианты ФКУ .....	4
Клиническая картина.....	6
Диагностика и дифференциальный диагноз .....	6
Лечение .....	8
Диспансерное наблюдение .....	15
Лейциноз (болезнь кленового сиропа) .....	16
Патогенез .....	16
Клиническая характеристика различных форм заболевания.....	16
Диагностика и дифференциальный диагноз .....	17
Лечение .....	18
Литература.....	19
Приложение 1 .....	20
Приложение 2.....	23
Приложение 3.....	24

Учебное издание

**Горячко Александр Николаевич**

**СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ К ЛЕЧЕНИЮ  
ФЕНИЛКЕТОНУРИИ И ЛЕЙЦИНОЗА  
(БОЛЕЗНИ КЛЕНОВОГО СИРОПА)**

Учебно-методическое пособие

Ответственный за выпуск А. В. Сукало  
Редактор А. В. Михалёнок  
Компьютерная верстка Н. М. Федорцовой

Подписано в печать 25.11.10. Формат 60×84/16. Бумага писчая «Кюм Люкс».

Печать офсетная. Гарнитура «Times».

Усл. печ. л. 1,63. Уч.-изд. л. 1,1. Тираж 40 экз. Заказ 12.

Издатель и полиграфическое исполнение:  
учреждение образования «Белорусский государственный медицинский университет».

ЛИ № 02330/0494330 от 16.03.2009.

ЛП № 02330/0150484 от 25.02.2009.

Ул. Ленинградская, 6, 220006, Минск.

