

Fenylketonurie – dieta a léčba v dětském věku, režimová opatření, novinky v terapii.

Magdalena Pencová, Metabolické Centrum, Všeobecná fakultní nemocnice v Praze.

Fenylketonurie je vzácné, dědičné, metabolické onemocnění zasahující do metabolismu aminokyseliny fenylalaninu. Podstatou této poruchy je mutace v genu kódující enzym fenylalaninhydroxylázu. Incidence v ČR je 1:5000 živě narozených dětí. Přenos tohoto onemocnění je autozomálně recesivní. Včasná diagnostika je základem úspěšné léčby, a proto je fenylketonurie od roku 1975 součástí novorozeneckého screeningu. Standardem léčby je dieta s omezením fenylalaninu a suplementace aminokyselinovými preparáty. Mezi další možnosti léčby patří perorální podávání Sapropterinu a LNAA suplementace (Large Neutral Amino Acids). Redukovat hladinu fenylalaninu v krvi lze rovněž pomocí injekcí Pegvaliasy. Nadějnou novinkou je farmakologický chaperon Sepiapterine, který nyní ukončil 3. fázi klinického výzkumu. Pohybová aktivita je vhodnou, doporučovanou součástí životního stylu pacientů, neboť základem diety u fenylketonurie jsou sacharidy, tuky a velmi malé množství bílkovin.