

© Коллектив авторов, 2012

Д.С. Русакова, К.В. Зеленина, М.Ю. Щербакова, К.М. Гаппарова, И.А. Лапик

## ДЛИТЕЛЬНОЕ НАБЛЮДЕНИЕ ЗА ПАЦИЕНТКОЙ С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ

ФГБУ «НИИ питания» РАМН, Москва

**Фенилкетонурия относится к числу наследственных заболеваний, при которых диетотерапия является в настоящее время единственным методом лечения. Данный клинический случай демонстрирует несвоевременное начало нутритивной поддержки в раннем детском возрасте, его последствия и возможности коррекции.**

*Ключевые слова: фенилкетонурия, нутритивная поддержка, поздняя диагностика, последствия.*

**Phenylketonuria is one of hereditary diseases which are treated only by dietary cure. Presented clinical case demonstrates delayed onset of nutritive support in infancy, its sequels and potential of correction.**

*Key words: phenylketonuria, nutritive support, late diagnosis, sequels.*

28,2 кг/м<sup>2</sup> (рис. 4).

Пациентке рекомендовано продолжить диетотерапию, прием противоэпилептических средств,

регулярная физическая активность, динамическое наблюдение в Клинике НИИ питания РАМН 1 раз в 6 месяцев.

## Литература

1. *Folling A.* Ueber Ausscheidung von Phenylbrenztraubensaure in den Harnals Stoffwechselanomalie in Verbindung mit Imbezillitaet. *Ztschr. Physiol. Chem.* 1934; 227: 169–176.

2. *Blau N, van Spronsen FJ, Levy HL. Blau N.* Phenylketonuria. *Lancet.* 2010; 376: 1417–1427.

3. Лечебное питание при наследственных нарушениях обмена (E70.0-E74.2). В кн.: Клиническая диетология детского

возраста. Т.Э. Боровик, К.С. Ладодо, ред. М.: МИА, 2008: 330–383.

4. *Harding CO, Blau N.* Advances and challenges in phenylketonuria. *J. Inherit. Metab. Dis.* 2010; 33: 645–648.

5. *Lord B, Ungerer J, Wastell C.* Implications of resolving the diagnosis of PKU for parents and children. *J. Pediatr. Psychol.* 2008; 33: 855–866.

