

6

FENILKETONURIJA

Fenilketonurija (obično poznata kao PKU) nasljedni je poremećaj koji povećava razinu tvari koja se naziva fenilalanin u krvi. Fenilalanin je gradbeni blok bjelanjčevina (aminokiselina) koji se dobiva prehranom. Nalazi se u svim proteinima i u nekim umjetnim zaslađivačima. Ako se PKU ne liječi, fenilalanin se u tijelu može nakupiti do štetne razine, uzrokujući intelektualne teškoće i druge ozbiljne zdravstvene probleme.

Znakovi i simptomi PKU-a variraju od blagih do teških. Najteži oblik ovog poremećaja poznat je kao klasični PKU. Dojenčad s klasičnim PKU-om čini se normalnom do navršene nekoliko mjeseci. Bez liječenja, ova djeca razvijaju trajni intelektualni invaliditet.

Česti su i napadaji, usporeni razvoj, problemi u ponašanju i psihijatrijski poremećaji. Osobe koje se ne liječe mogu imati ustajao miris ili miris koji podsjeća na miševe kao nuspojavu viška fenilalanina u tijelu. Djeca s klasičnim PKU-om imaju svjetliju kožu i kosu od članova obitelji koji ne boluju od te bolesti, a vjerojatno je i da će imati i kožne poremećaje poput ekcema.

Manje teški oblici ove bolesti, koji se ponekad nazivaju varijantnim PKU-om i hiperfenilalaninijom koja nije PKU, nose manji rizik od oštećenja mozga. Osobe s vrlo blagim slučajevima možda neće trebati liječenje prehranom s niskim udjelom fenilalanina.

Djeca koju rode majke koje imaju PKU i nekontroliranu razinu fenilalanina (žene koje više ne prate

plan prehrane s niskim udjelom fenilalanina) imaju značajan rizik od intelektualnih teškoća jer su prije rođenja izložena vrlo visokoj razini fenilalanina. Ta dojenčad također mogu imati malu porođajnu težinu i rasti sporije od ostale djece. Ostali karakteristični zdravstveni problemi uključuju srčane mane ili druge probleme sa srcem, abnormalno malu veličinu glave (mikrocefaliju) i probleme u ponašanju. Žene koje boluju od PKU-a i imaju nekontroliranu razinu fenilalanina također imaju povećan rizik od gubitka trudnoće.