

RARUS

РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ

ЖУРНАЛ ОБ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ В РОССИИ

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

БРОШЮРА ДЛЯ РОДИТЕЛЕЙ И ПАЦИЕНТОВ

БОЛЕЗЬ КОВАРНА: ОНА РОЖДАЕТСЯ ВМЕСТЕ С ПЯВЛЕНИЕМ МАЛЫША И ПОНАЧАЛУ НЕЗАМЕТНА. РОДИТЕЛЯМ НУЖНО БЫСТРО ВЗЯТЬ СЕБЯ В РУКИ И НАЧАТЬ ТЕРАПИЮ. УЖЕ СКОРО СТРОГАЯ ДИЕТА СТАНЕТ ПРОСТО ОБРАЗОМ ЖИЗНИ, А ЖИЗНЬ РЕБЕНКА БУДЕТ ПОЛНОЦЕННОЙ И СЧАСТЛИВОЙ

ВСЕРОССИЙСКОЕ ОБЩЕСТВО РЕДКИХ (ОРФАННЫХ) ЗАБОЛЕВАНИЙ
БИБЛИОТЕЧКА «АКАДЕМИЯ РЕДКИХ БОЛЕЗНЕЙ: ОТ А ДО Я»



Всероссийское
общество
орфанных
заболеваний

Библиотечка «Академия редких болезней: от А до Я»

Инициатор и издатель: Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний

Вышли в свет



Болезнь Ниманна-Пика

Редкое генетическое заболевание, при котором белок NPC1 или NPC2 не выполняет свои функции, поэтому холестерин и липиды задерживаются и накапливаются в лизосомах и клетках



Мукополисахаридоз II типа

Синдром Хантера: один на 100 тысяч
Синдром Хантера, или мукополисахаридоз II, – одна из самых частых форм мукополисахаридозов (МПС). В мире живет более 2000 пациентов с болезнью Хантера



Наследственные дистрофии сетчатки

в вопросах и ответах
Эти редкие болезни ведут к слабозрению. Но люди с такими заболеваниями могут достойно жить: существует много специального оборудования, компьютерных программ в гаджетах. Есть и правила, которые помогут правильно организовать пространство в доме и за его пределами



Аутовоспалительные заболевания

Это ультраредкие болезни, при которых происходит сбой врожденной системы иммунитета. Часто приходится долго искать правильный диагноз, но, когда он установлен, унывать не стоит: заболевания имеют лечение



Фенилкетонурия

Болезнь коварна: она рождается вместе с появлением малыша и поначалу незаметна. Родителям нужно быстро взять себя в руки и начать терапию. Уже скоро строгая диета станет просто образом жизни, а жизнь ребенка будет полноценной и счастливой



Мастоцитоз

В большинстве случаев причина заболевания остается неизвестной, а симптомы появляются задолго до обращения к врачу. Каждый случай уникальный и требует тщательной диагностики и грамотной терапевтической тактики



Подробности от экспертов

О диагностике, терапии орфанных заболеваний и реабилитации пациентов вы сможете узнать от экспертов, видеовыступления которых размещены на сайте «Академия редких болезней: от А до Я» <https://rare-academy.ru/>



Как получить

За печатными или электронными версиями брошюр и журнала «RARUS. Редкие болезни в России» вы можете обратиться по адресу: vooz@bk.ru

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

брошюра для родителей и пациентов

ОГЛАВЛЕНИЕ

ЕКАТЕРИНА ЗАХАРОВА: Действовать по-другому и жить счастливо.	4
МАТЛЮБА ХАКИМОВА: Грамм, решающий судьбу.	6
Авторы. Благодарим!	7
«Химия» болезни: причины и следствия	8
Что такое гиперфенилаланинемия и фенилкетонурия?	9
Биохимические изменения при ФКУ	12
Как наследуется ФКУ	15
Гены, ответственные за ГФА	17
Частые вопросы, связанные с генетикой при ФКУ	19
Сколько в мире пациентов с ФКУ?	21
Клинические проявления и диагностика ФКУ	
Клинические проявления классической ФКУ	22
Клинические проявления ВН4-зависимой формы ГФА	25
Диагностика гиперфенилаланинемии ГФА	27
Принципы диетотерапии ФКУ	29
Питание и расчет диеты при ФКУ	32
Расчет диеты по фенилаланину	33
Пример расчета диеты	35

Распределение фенилаланина в течение дня	38
Основные правила введения прикорма	39
Когда нужно начинать прикорм малыша?.....	40
Семь основных правил введения прикорма	43
Важно знать и помнить	44
Воспитание ребенка с ФКУ	53
Ребенок с ФКУ после года. Примерное меню ребенка старше года	57
Семь рекомендаций, как обучить ребенка основам диетического питания	60
Ребенок с ФКУ от трех до семи лет	61
Ребенок с ФКУ в школе	62
Причины колебания уровня ФА	64
Как быстро снизить уровень фенилаланина	67
Взрослые и подростки с ФКУ	68
Нужно ли продолжать прием аминокислотной смеси после 18 лет?	73
Советы подросткам и взрослым с ФКУ	75
«Сапроптерин» и другие новые методы лечения ФКУ	78
Применение «Сапроптерина» для лечения классической ФКУ	79
Новое в лечении ФКУ	80

Фенилкетонурия и беременность	82
Почему важно соблюдать диету во время беременности	83
Диетотерапия беременной женщины с ФКУ	84
Повышение ФА у женщины с ФКУ	87
Расширение диеты в течение беременности	
Роль полиненасыщенных жирных кислот в обеспечении здоровья матери и ребенка	88
Применение «Сапроптерина» при беременности и в период грудного вскармливания	89
Диспансерное наблюдение	91
Организация питания детей с ФКУ в ДОУ и общеобразовательных учреждениях	102
Роль общественных объединений в жизни больных ФКУ	108
Общественные организации на территории России, защищающие права пациентов с диагнозом «фенилкетонурия»	110
Юридическая помощь	112
Истории пациентов	119
Низкобелковая кухня	151
Полезная информация	170
Таблицы содержания фенилаланина в продуктах	172



**ЕКАТЕРИНА
ЗАХАРОВА,**
д.м.н., заведующая
лабораторией НБО
ФГБНУ «Медико-
генетический
научный центр имени
академика
Н. П. Бочкова»

Действовать по-другому И ЖИТЬ СЧАСТЛИВО


Дорогие друзья!



рошюра, которую вы читаете, посвящена редкому заболеванию – фенилкетонурии. За последние годы столько всего произошло и изменилось в подходе к терапии этой нозологии, что и заболеванием ее считать довольно сложно. Скорее это особенность метаболизма, которую нужно научиться корректировать. Главное – регулировать уровень аминокислоты

фенилаланина в крови, поддерживать его в определенном диапазоне, и тогда никаких клинических проявлений болезни не будет.

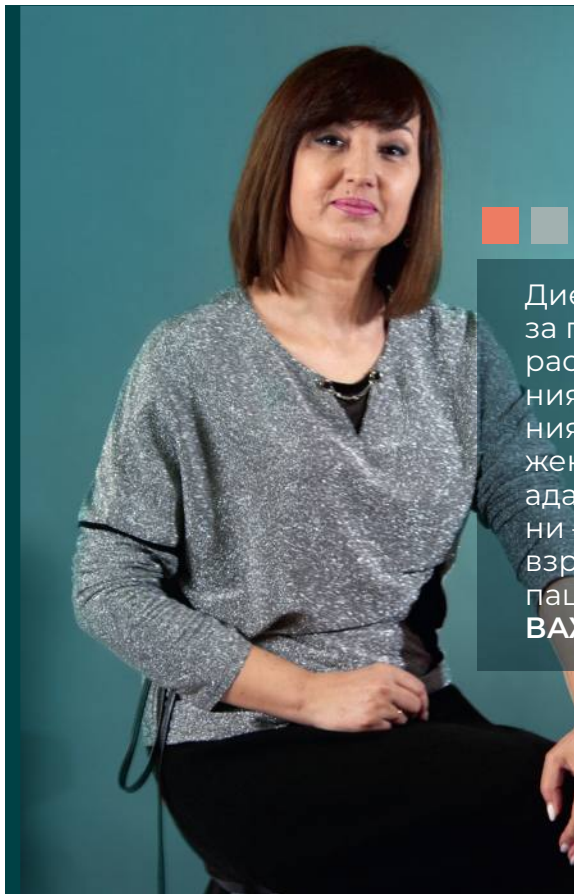
Чтобы этого добиться, существует несколько подходов: диетотерапия, применение кофакторов фенилаланингидроксилазы (Сапроптерина). Наконец необходима ответственность самого пациента и его семьи: от того, как соблюдаются рекомендации врача не только в детстве, но и во взрослом возрасте, зависит его здоровье.



И еще одна хорошая новость. В России на фенилкетонурию уже более 30 лет проводится скрининг всех новорожденных, поэтому диагноз устанавливается в раннем возрасте, когда у ребенка еще нет признаков болезни и семья может своевременно приступить к коррекции. Кроме того, в нашей стране любой пациент с ФКУ имеет возможность сделать обследование в генетическом центре и узнать свой генотип, пройти тестирование на чувствительность к Сапроптерину и получить бесплатно

диетическое питание и помощь врача-генетика в расчетах диеты.

Ожидают пациентов и их семьи также новые методы терапии. Уже на подходе ферментная заместительная терапия и даже генотерапия. Если диагноз вашему ребенку только установили, то, надеюсь, эта брошюра, составленная врачами-генетиками, диетологами и общественными организациями, поможет справиться с первыми трудностями, освоить подходы к питанию, а ребенку позволит расти здоровым и счастливым!



ГРАММ, решающий судьбу

Диетотерапия, контроль за питанием в разном возрасте, особенности воспитания, правила жизни и питания во время беременности женщин-пациенток с ФКУ, адаптация к социальной жизни – в детском саду, школе, во взрослой жизни, выдержка пациента и упорство семьи...

ВАЖНО ВСЕ

Вступительное слово



наши пищевые вещества должны быть лечебным средством, а наши

лечебные средства должны быть пищевыми веществами, сказал однажды древнегреческий целитель, врач и философ Гиппократ, вошедший в историю как «отец медицины» несколько тысяч лет назад. Он и не предполагал, что в будущем эти слова будут так ценны и отразят жизнь людей, имеющих в силу своего заболевания особенности питания, когда каждый лишний съеденный грамм продукта решает судьбу и успешное будущее. Не

**МАТЛЮБА
ХАКИМОВА,**
руководитель
направления
по ФКУ ВООЗ,
председатель
Свердловского
общества
по фенилкетонурии,
учредитель
РОО «ФКУ РБ»,
мама трех детей
с фенилкетонурией

знал он и того, что медицина, достигнув таких вершин, сможет дать этим особенным людям шанс на лучшую и счастливую жизнь.

К сожалению, не каждому, кто столкнулся с тяжелым неизлечимым заболеванием, выпадает этот шанс, но у людей с фенилкетонурией (ФКУ) он, безусловно, есть.

Изначально выбор у родителей ребенка с ФКУ – принять диагноз и дать малышу право на здоровую жизнь либо не делать этого.

После право выбора переходит к уже повзрослевшему человеку с ФКУ – идти до конца или свернуть с верного пути...

Книга в ваших руках, дорогие родители детей с ФКУ, она создана для вас. Она будет полезна и самим пациентам с ФКУ.

Эта книга – совместный труд генетиков, общественных организаций, родителей и пациентов, которые прошли нелегкий путь в борьбе с недугом. Здесь вы в подробностях узнаете о самом заболевании, о диетотерапии и о том, как контролировать

и соблюдать пищевые рекомендации по мере взросления ребенка. Конечно же, есть информация и о новых методах лечения, которые дают возможность значительно улучшить качество жизни людей с ФКУ. Мы надеемся, что истории пациентов, которые вы прочтете, вдохновят вас и придадут сил, а также смогут поддержать вас, дать надежду и веру в лучшее будущее, ведь, как сказал Сократ, «мы живем не для того, чтобы есть, а едим для того, чтобы жить».

Выбор у родителей ребенка с ФКУ – принять диагноз и дать малышу право на здоровую жизнь либо не делать этого. После право выбора переходит к уже повзрослевшему человеку с ФКУ

АВТОРЫ

ХАКИМОВА
Матлюба
Абдувахидовна

СЛЕПЦОВА
Татьяна
Алексеевна

МАРЕЧЕНКОВА
Елена Игоревна

ВОРОНИНА
Камилла
Александровна

БЛАГОДАРИМ!

В научной и редакторской правке помогли:

ЗАХАРОВА
Екатерина Юрьевна

ЗАВЬЯЛОВА
Елена Борисовна

РЕПИНА
Светлана Афанасьевна

БУШУЕВА
Татьяна Владимировна

НАЗАРЕНКО
Людмила Павловна

СЕЙТОВА
Гульнара Наримановна



Фенилкетонурия (ФКУ) – наследственное заболевание, связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина (ФА) и тирозина

«Химия» болезни: причины и следствия



енилкетонурия (ФКУ) – одно из немногих наследственных заболеваний, для которых разработаны методы эффективной терапии. Основная задача родителей и пациента после установления диагноза – следовать рекомендациям врачей, научиться рассчитывать диету, контролировать уровень фенилаланина в крови. Хотя фенилкетонурию называют болезнью,

при соблюдении всех правил и рекомендаций дети с фенилкетонурией растут, развиваются нормально и не отличаются от своих здоровых сверстников. Многие пациенты с этим заболеванием сейчас учатся в вузах, создают семьи.

ФКУ – наследственное заболевание, на которое проводится массовый скрининг новорожденных, поэтому детей выявляют еще на доклинической стадии, когда у ребенка нет никаких симптомов, указывающих на заболевание. Иногда родителям трудно понять и смириться с тем, что им необходимо лечить совершенно здорового малыша. Но начинать терапию нужно именно до появления необратимых нарушений со стороны нервной системы. Как можно раньше следует приступать к диетотерапии, иначе неизбежно разовьются тяжелая умственная отсталость, судороги, и ребенок будет тяжело инвалидизирован.

Продукты лечебного питания пациентам с ФКУ в России закупаются за счет средств государства, диагностика и необходимое лечение в стационаре проводятся за счет средств обязательного медицинского страхования (ОМС). Также семьи в рамках госпрограмм могут пройти консультацию врача-генетика и обсудить все риски повторного рождения в семье ребенка с ФКУ.

Без поддержки семьи, понимания родителей необходимости лечения невозможно рассчитывать на хорошие результаты. Каждый родитель, а потом и сам пациент должны стать немножко врачом-диетологом и иметь навыки жизни с ФКУ.

Что такое гиперфенилаланинемия и фенилкетонурия?

Гиперфенилаланинемией (ГФА) называют любое повышение уровня аминокислоты фенилаланина (ФА) в крови.

Различают несколько форм ГФА. Первая обусловлена нарушением активности фермента фенилаланингиドロксилазы – ее называют ФАГ-дефицитной ГФА, или классической ФКУ (составляет 97–98% от всех случаев). Именно ее имеют в виду, когда говорят о фенилкетонурии.

Хотя фенилкетонурию называют болезнью, при соблюдении всех правил и рекомендаций дети с ФКУ растут, развиваются нормально и не отличаются от своих здоровых сверстников

Основная задача родителей и пациентов после установления диагноза – следовать рекомендациям врачей, научиться рассчитывать диету, контролировать уровень фенилаланина в крови



Гиперфенилаланинемия (ГФА) – любое повышение уровня аминокислоты фенилаланина (ФА) в крови

Открытие ФКУ произошло в 1934 году и связано с именем норвежского биохимика-исследователя ИВАРА АСБЬЕРНА ФЕЛЛИНГА



Две наиболее частые формы атипичных ФКУ были открыты только в 70-х годах XX века

«Мы обязаны всей своей жизнью доктору Феллингу и его открытию ФКУ, проведению скрининга новорожденных, профессору Хорсту Бикелю, который разработал диетическое лечение, и Шейле Джонс, 17-месячной девочке, на которой он проверял это лечение. Мы также чрезвычайно благодарны всем новаторским профессионалам в области медицины, которые с тех пор находят новые способы улучшить наше лечение и которые, надеюсь, когда-нибудь найдут лекарство».

Кайса Хауген,
пациентка с ФКУ

Но есть и другие формы болезни, которые развиваются из-за нарушения метаболизма тетрагидриоптерина (BH4) – кофактора ФАГ (3–2%). Эти формы называют атипичной ФКУ, или кофакторной ФКУ (иногда можно встретить такой устаревший термин, как «злокачественная ФКУ»).

Фенилкетонурия (ФКУ) – наследственное заболевание, связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина (ФА) и тирозина. Своим открытием ФКУ обязана норвежскому биохимику-исследователю Ивару Асбьерну Феллингу (норв. Ivar Asbjørn Følling). В 1934 году с помощью качественной химической реакции он обнаружил повышенное содержание фенилуксусной кислоты в моче двух детей с задержкой умственного развития.

Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу и связано с мутациями в гене PAH, который кодирует фермент фенилаланингидроксилазу (ФАГ). При дефекте ФАГ, расщепляющей ФА, активируются побочные пути его обмена, в результате чего образуются токсичные метаболиты. Их накопление приводит к поражению центральной нервной системы (ЦНС) и задержке умственного развития. Также в организме не образуется очень важной аминокислоты тирозина, являющейся предшественником нейротрансмиттеров (соединений, участвующих в передаче сигналов между нервными клетками), меланина, гормонов щитовидной железы и надпочечников.

Имеются **формы ГФА**, связанные с мутациями других генов. Их список приведен в табл. 1. Две наиболее частые формы этих атипичных ФКУ были открыты только в 70-х годах XX века.

Фенилкетонурия II (BH4-зависимая ГФА тип C). Впервые атипичная ФКУ описана I. Smith

в 1974 году. Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу и вызвано дефектом гена QDPR.

В основе лежит недостаточность фермента дигидроптеридинредуктазы с нарушением восстановления активной формы тетрагидробиоптерина, участвующего в качестве кофактора в гидроксилровании ФА, тирозина и триптофана. В результате развиваются метаболические блоки на путях превращения ФА в тирозин, а также образования предшественников нейромедиаторов катехоламинового и серотонинового ряда L-ДОФА и 5-окситриптофана. Это подтверждается резким снижением содержания в тканях и жидкостях больного организма их конечных продуктов – гомованилиновой и 5-оксиндолуксусной кислот.

При этом заболевании рано начатое лечение способствует нормализации ФА в крови, однако не предупреждает появления клинической симптоматики, которая развивается в начале второго полугодия жизни.

Фенилкетонурия III (BH4-зависимая ГФА тип A). Описана S. Kaufman с соавторами в 1978 году. Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу и связано с мутациями гена PTS, что приводит к недостаточности 6-пирувоилтетрагидроптеринсинтетазы, участвующей в процессе синтеза тетрагидробиоптерина. Развивающиеся при этом расстройства сходны с нарушениями при ФКУ II.

Материнская фенилкетонурия. В 1956 году C. Dent дал название состоянию, получившему название «материнская фенилкетонурия». Благодаря тому, что многие больные женщины достигли детородного возраста, выяснилось, что у их детей нередко наблюдаются микроцефалия и врожденные пороки сердца, повышен риск умственной отсталости, а также имеются различные пороки развития. Поскольку дети женщин с ФКУ – носители только одного рецессивного мутантного гена ФАГ, нарушения развития у них не связаны с наличием заболевания ФКУ, а объясняются токсическим воздействием на плод повышенного уровня ФА в крови во время беременности. Поэтому, чтобы избежать этих нарушений у ребенка, женщины с ФКУ должны соблюдать диету и контролировать уровень ФА в крови.

В норме часть поступающего ФА используется для построения белков организма

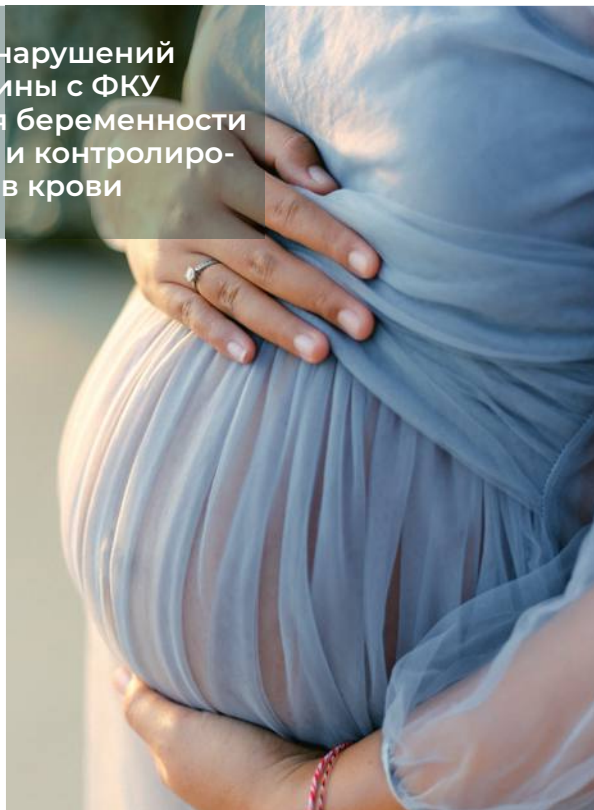
В организме больного ФКУ фенилаланин не превращается в тирозин, а излишки его накапливаются в тканях, в том числе и в головном мозге. Для центральной нервной системы это очень опасно

Активность ферментов может нарушаться в разной степени, и это влияет на уровень фенилаланина в крови

Чтобы избежать нарушений у ребенка, женщины с ФКУ должны во время беременности соблюдать диету и контролировать уровень ФА в крови



В 1956 году С. Dent дал название состоянию, получившему название «материнская фенилкетонурия». У их потомства нет фенилкетонурии, но из-за токсичного воздействия повышенного уровня фенилаланина на плод во время беременности у таких детей нередко наблюдаются микроцефалия и врожденные пороки сердца, повышен риск умственной отсталости, имеются различные пороки развития



Кроме того, в последние годы были описаны и другие состояния, при которых наблюдается нарушение метаболизма ФА. Они не всегда сопровождаются повышением уровня ФА в крови, но по классификации также относятся к ГФА.

Биохимические изменения при ФКУ

Чтобы понять принципы диагностики и лечения этой болезни, нужно немного вспомнить курс школьной биологии.

ФА – циклическая аминокислота, входит в состав практически всех белков. Большинство животных утратили способность к синтезу ФА, поэтому для обеспечения жизнедеятельности организма необходимо поступление этой аминокислоты с пищей. Те

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ И ЕЕ ТИПЫ



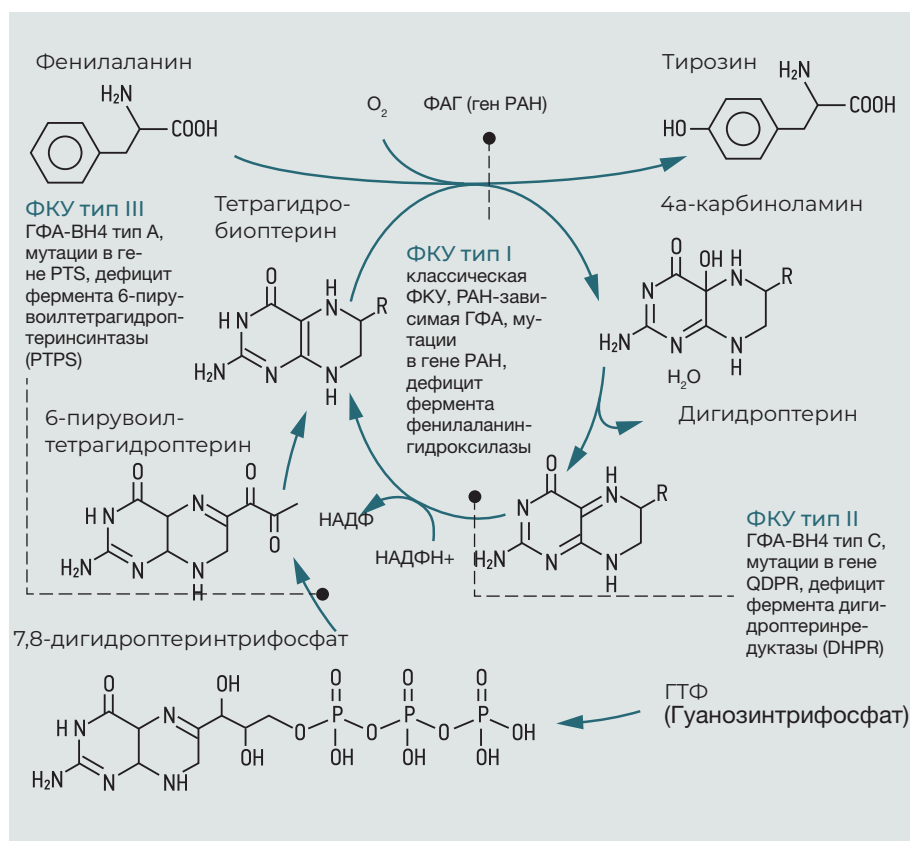
Фенилаланин относится к незаменимым аминокислотам, поскольку сама клетка не может его производить. Поступает эта аминокислота в организм только извне – с пищей. Фенилаланин входит в состав практически всех белков



В норме фенилаланин используется для строительства белков, а примерно 80% его превращается в тирозин. Если превращения не происходит, излишки накапливаются в тканях, в головном мозге и отравляют организм. Чем больше и дольше отравление, тем опаснее последствия



В организме больного ФКУ нарушается работа ферментов, превращающих фенилаланин в тирозин. Избыток фенилаланина ведет к ментальным и эмоциональным нарушениям. При недостатке тирозина падает давление, ухудшаются энергичность, внимание, настроение, память



аминокислоты, которые не могут синтезироваться самой клеткой, а должны поступать извне, называются незаменимыми.

В норме часть поступающего ФА используется для построения белков организма, небольшая часть переводится в фенилпировиноградную кислоту и фенилэтиламин, а около 80% поступающего ФА превращается в тирозин.

Иногда родителям трудно понять и смириться с тем, что им необходимо лечить совершенно здорового малыша. Но начинать терапию нужно именно до появления необратимых нарушений со стороны нервной системы

Каждый родитель, а потом и сам пациент должны стать немножко врачом-диетологом

В организме протекает большое количество биохимических реакций. Все они находятся под контролем особых белков-ферментов. Эти белки-ферменты кодируются генами. Многие из биохимических реакций связаны друг с другом. Продукт одной реакции является субстратом для следующей, или он может влиять на активность ферментов в другой метаболической цепочке. Некоторые из ферментов нуждаются в своей работе в присутствии помощников – кофакторов. Часто эти кофакторы являются более простыми по строению молекулами, многие относятся к витаминам.

Теперь рассмотрим, как происходит обмен ФА. Основная реакция метаболизма ФА осуществляется ферментом фенилаланингидроксилазой. В качестве помощника выступает особая молекула – тетрагидробиоптерин. Чтобы синтезировать этот кофактор, нужна работа целой группы ферментов, которые называются: 6-пирувоилтетрагидроптеринсинтетаза, дигидроптеридинредуктаза, ГТФ-циклогидролаза-I и другие. В организме больного ФКУ нарушается или работа фенилаланингидроксилазы (чаще всего), или работа ферментов, необходимых для синтеза тетрагидробиоптерина. ФА не превращается в тирозин, а излишки его накапливаются в тканях, в том числе и в головном мозге. Для центральной нервной системы это очень опасно.

Активность ферментов может нарушаться в разной степени, и это влияет на уровень ФА в крови. Ферменты могут вообще не иметь активности и из-за мутаций быстро разрушаются в организме или могут сохранять небольшую активность. При классической форме ФКУ ФА в сыворотке крови без лечения – > 20 мг%, при умеренной форме ФКУ ФА в сыворотке крови без лечения – 10–20 мг%, при мягкой форме ФКУ ФА в сыворотке крови без лечения – 7–10 мг%, при ГФА ФА в сыворотке крови без лечения – > 2–7 мг%.



75% –
такова
вероятность
родить
здорового
ребенка при
аутосомно-
рецессивном
типе
наследования

Как наследуется ФКУ

На приеме у врача-генетика вы можете более подробно узнать о принципах наследования. Также врач сообщит риски повторного рождения ребенка с ФКУ в вашей семье и у ближайших родственников. В этой брошюре мы познакомим вас только с некоторыми основными принципами наследования ФКУ.

Люди наследуют две копии каждого гена – по одному от каждого родителя. Гены содержат информацию о нашей генетической структуре – например, такие физические характеристики, как цвет глаз или рост. Все гены, которые наследует человек, содержатся в 23 парах хромосом. Одна хромосома содержит тысячи генов.

Считается, что каждый человек является носителем 20–40 патогенных мутаций, которые могут привести к заболеванию. Некоторые генные изменения не оказывают существенного влияния, но другие могут вызывать болезнь. Как и нормальные гены, мутированные передаются от одного поколения к другому.

Классическая ФКУ и биоптерин-зависимые формы ГФА – наследственные аутосомно-рецессивные заболевания. При таком типе наследования оба родителя больного ребенка являются носителями болезни.

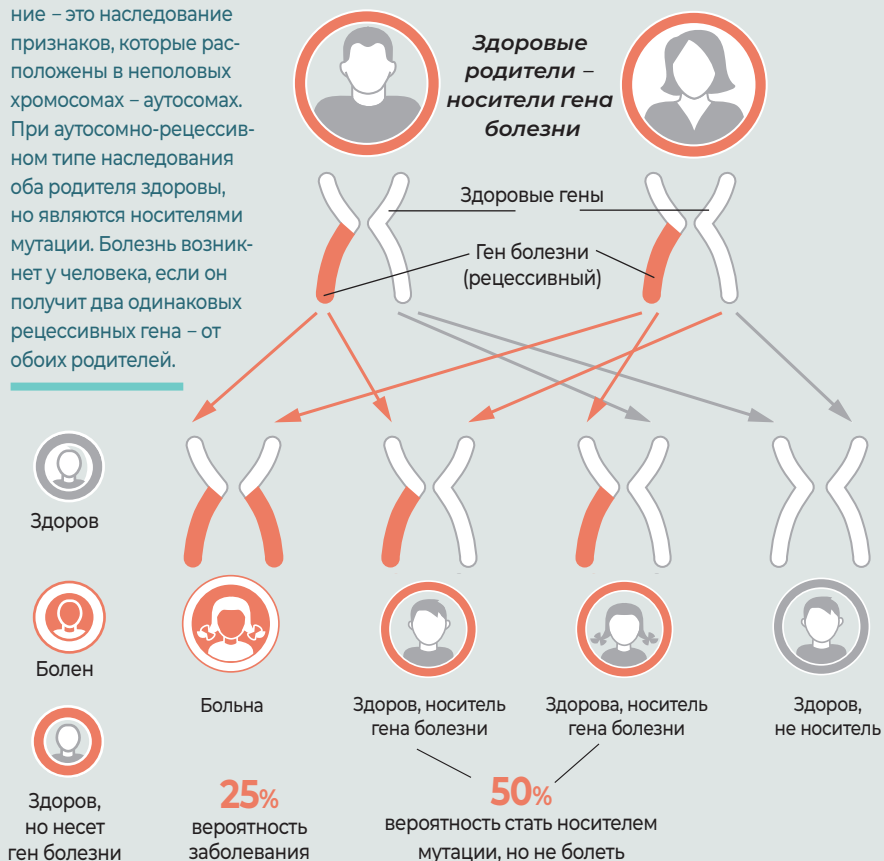
Очень часто семьи, в которых есть ребенок с наследственным заболеванием, рушатся из-за неправильного восприятия информации о правилах наследования

Считается, что каждый человек является носителем 20–40 патогенных мутаций

Это значит, что в одном из генов у них присутствует мутация, которая нарушает работу кодируемого этим геном белка. Если ребенок унаследует от каждого из родителей по мутантному гену, то будет болен. Если только один из родителей передаст пораженный ген, то ребенок станет носителем. А если унаследует исключительно здоровые гены, то не будет больным и даже не передаст ген заболевания своим детям (рис. 3). Обязательно запланируйте посещение врача-генетика всей семьей, чтобы оба родителя, а возможно, и бабушки с дедушками, услышали от него, как

АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

Аутосомное наследование – это наследование признаков, которые расположены в неполовых хромосомах – аутосомах. При аутосомно-рецессивном типе наследования оба родителя здоровы, но являются носителями мутации. Болезнь возникнет у человека, если он получит два одинаковых рецессивных гена – от обоих родителей.





наследуется заболевание. Важно не начинать искать «виноватых». Очень часто семьи, в которых есть ребенок с наследственным заболеванием, рушатся из-за неправильного восприятия информации о правилах наследования.

Это очень сложно на первом этапе – принять диагноз и научиться с ним жить. И хотя такие слова, как «наследственность», «мутации», «носители», пугают родителей, нужно понимать, что ФКУ – просто один из измененных вариантов метаболизма у человека, который врачи, к счастью, научились корректировать. Можно сходить на консультацию к нескольким врачам, если при первой консультации семья получила ответы не на все вопросы. Главное – не прятаться от проблемы, а начать ее решать, ведь здоровье ребенка напрямую зависит от того, насколько быстро будет начато лечение.

Гены, ответственные за ГФА

Мы узнаем все больше о генах, ответственных за метаболизм ФА и тетрагидробиоптерин. Мутации в не-

У врача-генетика вы можете узнать о рисках повторного рождения ребенка с ФКУ в вашей семье

ФКУ – просто один из измененных вариантов метаболизма, который врачи, к счастью, научились корректировать



ТАБЛИЦА 1. ГЕНЫ ГФА

Заболевание (номер по OMIM)	Ген (номер по OMIM)	Локализация гена	Число мутаций
Гиперфенилаланинемии с дефицитом фенилаланингидроксилазы			
Классическая фенилкетонурия (#261600)	PAH (*612349)	12q23.2	около 1000
Гиперфенилаланинемии с дефицитом тетрагидриоптерина – группа наследственных патологий, обусловленных мутациями в генах, кодирующих белки синтеза и обмена кофактора гидроксилаз BH4			
Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидриоптерина типа А (#261640)	PTS (*612719)	11q22.3-23.3	около 100
Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидриоптерина типа В (#233910)	GCH1 (*600225)	14q22.2.	описано всего 7 мутаций, приводящих к клинике ГФА-BH4B
Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидриоптерина типа С (#261630)	QDPR (*612676)	4p15.32.	около 70
Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидриоптерина типа D (#264070)	PCBD1 (*126090)	10q22.	около 10
ДОФА-зависимая дистония, вызванная дефицитом сепиаптеринредуктазы (#612716).	SPR	2p13.2.	около 30

которых из них приводят к болезням, которые лечат с применением диетотерапии, для других назначают лекарственную терапию. Среди этой группы болезней есть такие, для которых нехарактерно повышение ФА в крови в первые недели жизни (например, для болезней, связанных с мутациями в генах *SPR*, *GCH1*), и эти заболевания не выявляют при массовом скрининге новорожденных (табл. 1).

Опасны близ-
кородственные
браки – при них
повышается
опасность родить
больного ребенка

Частые вопросы, связанные с генетикой при ФКУ

У каждой семьи могут быть свои вопросы к генетику, но часть вопросов задает большинство семей, которые столкнулись с ФКУ. Приведем их, и, возможно, вам будет легче подготовиться к приему врача-генетика и задать другие, уточняющие.

Если родился ребенок с ФКУ, то и все остальные дети в семье будут больными?

– Это не так. В семье могут быть здоровые дети. Более того, такой шанс даже выше, чем родить больного ребенка! На каждую беременность вероятность родить здорового ребенка при данном типе наследования составляет 75% (рис. 3).

Если в семье болеет девочка, то мальчик будет здоровым?

– Копии гена ферментов, ответственных за ФКУ, расположены на хромосоме, которая не участвует в определении пола человека. У человека имеется 46 хромосом, включая две, которые определяют пол – либо две X-хромосомы у женщин, либо одна X- и одна Y-хромосома у мужчин. Остальные 22 пары хромосом называются аутосомами. Поэтому ФКУ является аутосомным рецессивным заболеванием. «Рецессивный» означает, что для развития болезни человек должен наследовать две мутированные копии гена, по одному от каждого родителя. Риск заболеть одинаков для мужчин и женщин.

Если первый ребенок в семье болен, то более вероятно, что второй и третий ребенок будут здоровы?

– Для каждой беременности вероятность унаследовать ФКУ не зависит от того, был предыдущий ребенок болен или нет. Если у вас более одного ребенка с ФКУ, это не означает, что следующий ре-



1 случай

на 10 000–15 000

новорожденных – такова средняя частота ФКУ у европейцев

1 случай на 7000

новорожденных – такова частота ФКУ в России

бенок не сможет унаследовать это заболевание, так же как и то, что следующий ребенок будет болен.



Самая высокая частота заболевания зарегистрирована в Турции и Северной Ирландии, самая низкая – в Финляндии, Таиланде

У пациента с ФКУ всегда будут больные дети?

– Нет, все дети пациента с ФКУ будут носителями болезни. Зависит от статуса носительства заболевания ФКУ будущего супруга/супруги. Если супруг/супруга не является носителем патогенного варианта в гене, то все дети будут здоровыми носителями. Если супруг является носителем, то 50% потомства будет болеть, 50% окажутся здоровыми носителями. Риск родить больного ребенка повышается в случае близкородственных браков. Врач-генетик на приеме сможет вам подробно объяснить и рассчитать генетические риски.

Сколько в мире пациентов с ФКУ?

ФКУ является самой распространенной аминокислотопатией в мире. При этом отмечается значительная вариабельность частоты в разных странах, а также среди представителей различных этносов и национальностей.

Средняя частота ФКУ у европеоидов составляет от 1:10 000 до 1:15 000 новорожденных. Наиболее частой данная патология является в Европе, хотя и частота заболевания, и спектр мутаций гена PAH сильно различаются от региона к региону.

Самые высокие частоты зарегистрированы в Турции и Северной Ирландии (1:6500 новорожденных), самые низкие – в Финляндии (менее 1:100000). В мире самые низкие частоты, кроме Финляндии, также в некоторых азиатских странах – в Японии (1:70 000) и Таиланде (1:200 000).

Частота ФКУ может различаться в разных регионах на территории одной страны. Например, в Бельгии колеблется от 1:15 000 до 1:33 000. В России частота встречаемости ФКУ – около 1:7000. Поскольку Россия является многонациональной страной, частота различных наследственных заболеваний, в том числе ФКУ, значительно варьирует в разных регионах и этнических группах.

Если супруг/супруга не являются носителем патогенного варианта в гене, то все дети будут здоровыми носителями

Если супруг является носителем, то 50% потомства окажется здоровым



Здоровье ребенка напрямую зависит от того, насколько быстро будет начато лечение

Клинические проявления и диагностика ФКУ



Большинство детей с фенилкетонурией, выявляемых при массовом скрининге, не имеет клинических симптомов болезни, поскольку с первых дней жизни ФКУ не проявляется. Кроме того, пациенты с ВН4-зависимой формой ГФА не всегда могут быть выявлены и до начала клинических симптомов, так как у них уровень фенилаланина (ФА) в крови не всегда превышает нормальные значения. Диагноз таким детям устанавливают только после появления неврологических нарушений.

Крайне редко, но бывают случаи, когда диагноз классической ФКУ был пропущен: скрининг не проводился или родители отказались верить в диагноз. В этих случаях у детей будут клинические проявления болезни.



Клинические проявления классической ФКУ

Большинство детей с ФКУ, выявляемых при массовом скрининге, не имеет клинических симптомов болезни. А пациенты с ВН4-зависимой формой ГФА не всегда могут быть выявлены до начала клинических симптомов

Дети с ФКУ рождаются, как правило, в срок и с нормальной массой тела. Никаких клинических отклонений у новорожденных не наблюдается. Но если не проводить диетотерапию, то развитие происходит замедленно, а с возрастом такие пациенты имеют тяжелое поражение нервной системы вплоть до умственной отсталости и эпилепсии.

При своевременно назначенном патогенетическом лечении проявления имеют более легкий характер или отсутствуют. Рассмотрим подробнее, как развивается болезнь, если диагноз не поставлен и терапия не начата своевременно.

ФКУ проявляется, как правило, в возрасте первых двух-шести месяцев жизни – признаками поражения центральной нервной системы. Родителей беспокоят вялость ребенка, отсутствие интереса к окружающему миру, иногда повышенная раздражительность, беспокойство, срыгивания, нарушение мышечного тонуса (чаще мышечная гипотония), признаки атопического дерматита, задержка психомоторного развития,

ПЕРВЫЕ ПРИЗНАКИ

- ▲ вялость
- ▲ отсутствие интереса к окружающему миру
- ▲ повышенная раздражительность
- ▲ беспокойство
- ▲ срыгивания
- ▲ нарушение мышечного тонуса (*чаще мышечная гипотония*)
- ▲ признаки атопического дерматита
- ▲ задержка психомоторного развития
- ▲ судороги (*иногда*)

иногда судороги. Однако в первые месяцы жизни оно может рассматриваться как норма.

К шести-восьми месяцам задержка психомоторного развития становится очевидной. В дальнейшем в наибольшей степени страдает развитие речи. Примерно в 1/4 случаев отмечаются тонико- или миоклонические судороги.

Помимо задержки психического развития происходят неврологические нарушения: у пациента повышенный

Если при скрининге выявили даже незначительное повышение фенилаланина, попросите отправить ваши образцы на ДНК-диагностику классической ФКУ и других форм ГФА



*Диагноз ФКУ
устанавливают
при проведении
массового
скрининга –
на четвертые
сутки жизни
у новорожденного
проводят забор
крови*

мышечный тонус, высокие рефлексы, появляются патологические рефлексы, клонусы, мелкий тремор, постоянные непроизвольные движения пальцев, вращательные движения рук или раскачивание тела из стороны в сторону и микроцефалия (68–94% случаев). При МРТ или компьютерной томографии обнаруживаются признаки атрофии коры головного мозга.

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

Примерно у 1/3 нелеченых детей развивается экзема, которая сохраняется до трех-четырёх лет. Типичен специфический 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, хотя ФКУ диагностируют и у темноволосых детей с карими глазами. Однако эти дети всегда светлее своих родителей и здоровых братьев и сестер.

Даже в случае задержки постановки диагноза есть огромные шансы наверстать упущенное. Правильно рассчитанная диета поможет восстановить потенциал ребенка, а дополнительные развивающие занятия, медикаментозная терапия и настойчивая работа со стороны родных и педагогов помогут ребенку развиваться дальше.

*Если диагноз
не поставлен
или болезнь
не лечится,
то в два-шесть
месяцев появ-
ятся ее пер-
вые признаки.
Без терапии
с возрастом
происходит
тяжелое пора-
жение нерв-
ной систе-
мы – вплоть
до умственной
отсталости
и эпилепсии*

Очень важно, чтобы родители всегда помнили: здесь не может быть компромиссов, строжайшая диета необходима. Помните, что надежда есть, какой бы сложной ни казалась ситуация.

Клинические проявления ВН4-зависимой формы ГФА

Клинически ВН4-зависимые формы ГФА характеризуются прогрессирующими интеллектуальными и двигательными нарушениями. Для этих нозологических форм характерно отсутствие положительной клинической динамики на ограничение поступления ФА с пищей и на фоне адекватного снижения уровня ФА крови. Без лечения ВН4-дефицитные ГФА типы А, В, С имеют сходные клинические симптомы и характеризуются ранней манифестацией в первые три месяца жизни.

Степень тяжести клинических проявлений у детей и взрослых варьирует. При тяжелом течении с возрастом в клинической картине преобладают быстро прогрессирующая задержка психомоторного раз-

У детей с фенилкетонурией светлая кожа, голубые глаза, рыжие волосы. Темноволосые дети с карими глазами всегда светлее своих родителей и здоровых братьев и сестер





Надежда есть, какой бы сложной ни казалась ситуация

ВН4-зависимые формы ГФА характеризуются прогрессирующими интеллектуальными и двигательными нарушениями



вития, судорожные приступы, повышенная возбудимость, гиперрефлексия, снижение тонуса мышц туловища и повышение тонуса мышц конечностей. Также наблюдаются экстрапирамидные симптомы (хореоформные гиперкинезы), нарушения походки, тремор, атаксия, нарушения глотания, гиперсаливация (повышенное слюноотделение), нарушения терморегуляции, окулогирные кризы (эпизодическое содружественное заведение глаз, обычно направленное вверх и в сторону). В некоторых случаях имеются изменения выраженности неврологических симптомов в течение суток: ухудшение во второй половине дня, а утром, после сна, улучшение состояния.

При А и С типах ВН4-дефицитных ГФА часто встречается микроцефалия. Легкие формы ВН4-дефицитных ГФА могут протекать с минимальными клиническими признаками.

Диагностика гиперфенилаланинемии (ГФА)

Как правило, диагноз ФКУ устанавливают при проведении массового скрининга. На четвертые сутки жизни у новорожденного проводят забор крови на специальную карточку-фильтр, которую затем пересылают в специализированную лабораторию.

В лаборатории определяют концентрацию фенилаланина (ФА) в крови. Это можно сделать с применением особого флюориметрического метода (так исследование проводит большинство лабораторий неонатального скрининга в нашей стране). Кроме того, анализ возможен с применением метода тандемной масс-спектрометрии (ТМС). ТМС позволяет определять не только ФА, но и другие аминокислоты, в том числе и тирозин. Считается, что именно соотношение фенилаланин/тирозин является более точным для диагностики и в дальнейшем для контроля терапии.

Концентрацию ФА могут измерять в разных единицах, поэтому важно, чтобы в анализе были приведены возрастные нормы. Нормальным считается уровень ФА от 0–2 мг% (0–120 мкм/л). Если результат превышает этот показатель, у ребенка диагностируют состояние ГФА.

После получения результатов необходимо разобраться, какая именно эта форма ГФА, требует ли она назначения диетотерапии, чувствительна к тетрагидробиоптерину или это состояние, которое не требует лечения и через какое-то время дети будут сняты с наблюдения и учета.

Но бывают случаи, когда диагноз устанавливают позже – уже при наличии клинических симптомов. Почему? В некоторых странах не проводят скрининг на ФКУ. Иногда возможны ошибки при заборе или маркировке крови (крайне редко). Бывают и случаи, когда семья сама отказывается от проведения скрининга.

Формы ГФА, которые связаны с нарушением метаболизма тетрагидробиоптерина, при массовом скрининге, как правило, не устанавливают, так как повышение ФА не столь значимое, а ДНК-те-



Нормальным считается уровень фенилаланина от 0–2 мг% (0–120 мкм/л)

В некоторых случаях задержка психического развития выражена нерезко, дети с ФКУ могут учиться в школах и в будущем выполнять несложную работу

Энцефалография или компьютерная томография выявляют признаки атрофии коры головного мозга





Медико-генетический
научный центр им. акаде-
мика Н. П. Бочкова



*У части пациентов
с дефектами
гена *GCH1*
при рождении
содержание
фенилаланина
в крови может
быть нормальным*

сты для подтверждающей диагностики не внесены в обязательный план обследований при скрининге. Только недавно появилась возможность бесплатно проводить эти тесты для семей. Поэтому, если при скрининге выявили повышение ФА, даже не столь значительное, попросите врача отправить ваши образцы на ДНК-диагностику классической ФКУ и других форм ГФА. Это можно провести в ФГБНУ МГНЦ, Москва. <https://med-gen.ru>.

Повышение концентрации ФА в плазме крови пациентов с ВН4-дефицитными ГФА может сильно варьировать от небольшой (не более 360–600 мкмоль/л) до очень высокой (2500 мкмоль/л), сходной с таковой при классической ФКУ.

У части пациентов с дефектами гена *GCH1* при рождении содержание ФА в крови может быть нормальным (такие случаи не будут выявлены при неонатальном скрининге), но позднее концентрация ФА периодически может повышаться. В тканях и биологических жидкостях пациентов большого определяется резкое снижение метаболитов биогенных аминов – гомованилиновой и 5-гидроксииндоуксусной кислот.





Принципы диетотерапии ФКУ

Единственным эффективным и безопасным методом лечения классической фенилкетонурии является диетотерапия. Диетотерапия – обоснованный и наиболее эффективный метод лечения классической ФКУ. Раннее выявление у новорожденных фенилкетонурии, своевременное начало диетического лечения и правильный выбор специализированных продуктов для ведения пациентов с первых дней жизни имеют решающее значение. Это позволяет предупредить задержку умственного развития детей, адекватно формироваться их психосоматическому, интеллектуальному и социальному статусу.

Диетотерапия должна быть начата не позднее первых недель жизни. Позднее начало лечения хотя и дает определенный эффект, но не устраняет развившихся ранее необратимых изменений ткани головного мозга.

Диетотерапия – самый эффективный способ лечения фенилкетонурии, она должна быть начата не позднее первых недель жизни



Мировой многолетний опыт показывает, что при фенилкетонурии целесообразно придерживаться диеты в течение всей жизни (diet for live). Строгое ограничение фенилаланина (ФА) в питании является обязательным для женщин с ФКУ – при планировании беременности и во время нее. Это необходимо, чтобы предотвратить токсическое действие ФА и его метаболитов на развивающийся плод.

Основной принцип диетотерапии – ограничение фенилаланина, поступающего с пищей. Из питания исключают продукты с высоким содержанием белка (соответственно, ФА) – мясо, мясопродукты, рыбу, рыбопродукты, творог, яйцо, бобовые, орехи, шоколад, крупы, макаронные изделия. Допустимые в диете натуральные продукты, такие как женское молоко, детские молочные смеси (для детей в возрасте до одного

Целесообразно придерживаться диеты в течение всей жизни (diet for live)

Основной принцип диетотерапии – ограничение фенилаланина, поступающего с пищей

Из питания исключают продукты с высоким содержанием белка – мясо, мясопродукты, рыбу, рыбопродукты, творог, яйцо, бобовые, орехи, шоколад, крупы, макаронные изделия

года), овощи и фрукты, отдельные продукты с низким содержанием белка, в рацион пациента вводят с учетом содержащегося в них ФА.

При таком питании могут возникнуть дефициты белка, витаминов, макроэлементов, микроэлементов, других пищевых веществ. Их необходимо обязательно компенсировать специализированными продуктами на основе смесей аминокислот без ФА, а также специальными безбелковыми и низкобелковыми продуктами на основе крахмалов, мальтодекстрина, обеспечивающими соответствующую возрасту энергетическую ценность рациона, а также добавлением витаминов. При назначении диеты важен индивидуальный и дифференцированный подход к использованию специализированных и натуральных продуктов соответственно возрасту ребенка, его психосоматическому состоянию и нутритивному статусу. Расчет диеты для больного

ФКУ проводит врач – с учетом потребности в ФА и его допустимого количества. Главным критерием диагностики и оценки эффективности проводимого лечения служит уровень ФА в крови.

Процесс организации диетотерапии требует от врача и семьи пациента дисциплинированности, организованности. Семья должна систематически контактировать

ТАБЛИЦА 2. ДОПУСТИМОЕ КОЛИЧЕСТВО ФЕНИЛАЛАНИНА В ПИТАНИИ ДЕТЕЙ С ФКУ

Возраст	Количество фенилаланина, мг/кг массы тела в сутки
0–2 мес.	90–60
2–6 мес.	55–45
6–12 мес.	40–35
От года до трех лет	35–25
От трех до семи лет	25–20
Старше семи лет	20–10

Бушуева Т. В., Боровик Т. Э., Фисенко А. П. и др. Информационные материалы. Специализированные продукты лечебного питания для детей с фенилкетонурией. – М., 2018.

Назначение и диетическое лечение осуществляются при контроле содержания фенилаланина в сыворотке крови и с учетом фактического питания

с доктором и выполнять назначения, настроиться на положительный результат лечения.

Нужно помнить, что ФА нельзя полностью вычеркнуть из диеты, так как он нужен для строительства собственных белков организма. Какое количество ФА необходимо, определяется в зависимости от возраста и массы тела, а вот какое допустимо, это подбирается индивидуально.

Фенилаланин является незаменимой аминокислотой, необходимой для адекватного развития. Установлено, что чем младше ребенок, тем в большем количестве ФА он нуждается, так как в отличие от взрослых 40% пищевого ФА у детей первого года жизни расхо-

Правильный прикорм детей после 6 месяцев жизни формирует и развивает вкусовые привычки к специализированному и здоровому питанию с детства

Дефициты белка, витаминов, макроэлементов, микроэлементов необходимо компенсировать специализированными продуктами





Фенилаланин является незаменимой аминокислотой, необходимой для адекватного развития. Чем младше ребенок, тем в большем количестве фенилаланина он нуждается

дугается на синтез собственных белков. Поэтому каждый родитель должен научиться ежедневно рассчитывать диету ребенка, готовить ему диетические блюда, воспитывать правильное отношение к особенному питанию.

Питание и расчет диеты при ФКУ

Рацион больного ФКУ строят по принципу резкого ограничения фенилаланина (ФА), поступающего с пищей.

При расчете питания рекомендуется ориентироваться на нормы физиологической потребности в основных питательных веществах для детей-пациентов различных возрастных групп. Для расчета диеты необходимо знать такие параметры ребенка: точный вес, возраст.

ТАБЛИЦА 3. СРЕДНЕСУТОЧНЫЕ НОРМЫ ПОТРЕБНОСТИ В ОСНОВНЫХ ПИЩЕВЫХ ВЕЩЕСТВАХ И ЭНЕРГИИ ДЛЯ ДЕТЕЙ ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ (на 1 кг массы тела)

Возраст (мес.)	Энергия, ккал/кг	Белок, г/кг	Жиры, г/кг	Углеводы, г/кг
0–3	115	2,2	6,5	13
4–6	115	2,6	6,0	13
7–12	110	2,9	5,5	13

(МР 2.31.2432-08 Нормы физиологических потребностей в энергии и пищевых веществах для различных групп населения Российской Федерации. 2008. Aguiar A., Ahring K., Almeida M. F. et al. Practices in prescribing protein substitutes for PKU in Europe: no uniformity of approach Molecular Genetics and Metabolism. 2015. V. 115. P. 17–22.)

Корректировать расчет диеты нужно по результатам анализа содержания ФА в крови. Помните, что ваш ребенок уникален, со своими особенностями здоровья. Результат анализа зависит от внимательного отношения к состоянию ребенка и вовремя пересчитанной диеты.

Каждый родитель должен научиться ежедневно рассчитывать диету ребенка

Белок за счет естественных продуктов в диете рассчитывается исходя из допустимых суточных количеств фенилаланина с учетом, что 1 г белка содержит приблизительно 50 мг ФА. Недостающее количество

Расчет диеты по фенилаланину

Некоторые из родителей рассчитывают диету по белку, но более правильно корректировать диету по количеству ФА, потому что разные продукты не всегда содержат в белке именно 5% ФА – эта цифра колеблется от 3 до 8%. Подобрать ребенку суточную норму натуральных продуктов с одним и тем же количеством белка в разных продуктах, в итоге вы можете получить серьезно отличающееся количество ФА.

НАПРИМЕР:

*огурец – 0,6 г белка
и 14 мг ФА в 100 г,
морковь – 1 г белка
и 31 мг ФА в 100 г,
баклажан – 1,2 г белка
и 55 мг ФА в 100 г.*

Все данные берем в таблицах содержания фенилаланина в 100 г продукта. При расчете диеты можно использовать специализированные программы.

Если вы не найдете какой-либо продукт в таблицах, то специалисты рекомендуют следующий приблизительный расчет:

- ▶ фрукт умножаем на 30 (1 г белка × 30 = 30 ФА),
- ▶ овощ умножаем на 40 (1 г белка × 40 = 40 ФА),
- ▶ все остальное умножаем на 50 (1 г белка × 50 = 50 ФА).

РАСПРЕДЕЛЕНИЕ
ФЕНИЛАЛАНИНА
В ТЕЧЕНИЕ ДНЯ

Суточную норму ФА рекомендуют разбивать в течение дня по следующей схеме:


- ▶ 10–15% – завтрак,
- ▶ 40–50% – обед (на обед оставляем самую большую часть ФА),
- ▶ 5–10% – полдник,
- ▶ 20–30% – ужин (на ужин чуть меньше, чем на обед).

Для детей до пяти лет аминокислотную смесь надо принимать минимум четыре раза в день, а лучше пять и максимум через 20 минут после приема основной пищи. Для детей старше пяти лет – не меньше, чем три раза в день. Благодаря такому приему нет резких скачков ФА в течение дня. Надо обязательно соблюдать питьевой режим и предлагать ребенку постоянно пить.

3–8% –
так может
колебаться
содержание
фенилаланина
в белке
разных
продуктов

Распределить поступление нутриентов в организм ребенка следует так: 80% нутриентов поступает с аминокислотной смесью, 15% – от разрешенных обычных продуктов (овощи, фрукты) и только 5% от спецпродуктов на основе крахмалов. Сахар и сладости допускаются в ограниченном количестве.





Точный вес и возраст ребенка необходимо знать, чтобы рассчитать диету, а анализ содержания фенилаланина в крови нужен для ее корректировки

Главные правила питания малыша, находящегося на грудном вскармливании: сначала дать аминокислотную смесь (при восьмиразовом кормлении это 1/8 от суточной нормы лечебной смеси), а потом ребенку предлагается материнское молоко, до сытости

белка восполняется за счет аминокислотных смесей, полностью лишенных ФА, и малобелковых продуктов питания.

Каковы правила питания малыша, находящегося на грудном вскармливании?

ВАРИАНТ 1:

- сначала дать аминокислотную смесь (при восьмиразовом кормлении это 1/8 от суточной нормы лечебной смеси);
- потом ребенку предлагается материнское молоко, до сытости.

ВАРИАНТ 2: кормить ребенка сцеженным грудным молоком, давая его из бутылочки вместе или поочередно с аминокислотной смесью.

Второй вариант более приемлем в случаях, когда толерантность к пищевому фенилаланину низкая и необходим более точный контроль натурального белка.

Частота кормлений в сутки зависит от потребностей и возможностей малыша: доношенный ребенок может съедать за одно кормление большой объем и ему достаточно 6 кормлений. А вот малыша, родившегося с малым весом, со слабым сосательным рефлексом, можно кормить чаще (7–8 раз) и меньшими объемами. Важно, чтобы ночной перерыв не превышал 5–6 часов, а дневные промежутки между кормлениями составляли бы от 2,5 до 3,5 часа.

Если ребенок не наедается, то разведите аминокислотную смесь в чуть большем количестве воды, чтобы увеличить объем лечебной смеси.

Задача заботливых родителей – следить за анализами крови. Если фенилаланин выше нормы, сразу же увеличивается аминокислотная смесь, и на это количество белка уменьшается натуральный белок. Если же,

Пример расчета диеты

Вес ребенка – 5,1 кг.

Возраст – 2 месяца.

Количество фенилаланина на 1 кг веса – 60.

Общий белок по возрасту – 2,2 г/кг.

$5,1 \times 60 = 306$ ФА в сутки,

$306 : 50 = 6,12$ г натурального белка в сутки,

$5,1 \times 2,2 = 11,22$ г общего белка в сутки,

$11,22 - 6,12 = 5,1$ г белка лечебного продукта в сутки.

Пересчитаем 5,1 г лечебного белка в количество аминокислотной смеси «Афенилак 15» с белковым эквивалентом 15 г белка в 100 г сухой смеси.

Составим пропорцию:

100 г смеси – 15 г лечебного белка,

X г смеси – 5,1 г лечебного белка,

$X = 5,1 \times 100 / 15 = 34$ г сухой смеси «Афенилак 15».

Объем, который ребенок может съесть за сутки: для двухмесячного ребенка объем питания составляет $1/5$ от массы тела.

$5,1/5 = 1,02$ кг не должен превышать 1000 мл (это среднестатистические данные, но, как мы говорили выше, каждый ребенок индивидуален).

Объем аминокислотной смеси (в данном случае «Афенилак 15») составит $34 \times 8 = 272$ мл (при разведении 1: 8).

Объем грудного молока составляет:

$6,12 \times 100 / 1,2 = 510$ мл,

$272 + 510 = 782$ мл.

1 г белка
содержит примерно
50 мг фенилаланина





Когда вы начнете самостоятельно готовить овощные пюре, нужно предлагать ребенку овощные супы – они очень вкусны и полезны

Для первого прикорма нужно брать овощи с низкой аллергенностью – кабачки, патиссоны, репу, тыкву светлых тонов и цветную капусту

Можно использовать безмолочные каши вместе с безбелковыми кашами, предназначенными для детей с ФКУ, – в них сохранены все полезные вещества, и они легко усваиваются пищеварительной системой

наоборот, ФА низкий, то лечебный белок уменьшается и, соответственно, увеличивается количество натурального белка.

Общий белок = лечебный белок + белок натуральных продуктов.

Расчет диеты по фенилаланину

Некоторые из родителей рассчитывают диету по количеству ФА, потому что разные продукты не всегда содержат в белке именно 5% ФА – эта цифра колеблется от 3 до 8%. Подобрать ребенку суточную норму натуральных продуктов с одним и тем же количеством белка в разных продуктах, в итоге вы можете получить серьезно отличающееся количество ФА.

Например:

- ▶ огурец – 0,6 г белка и 14 мг ФА в 100 г,
- ▶ морковь – 1 г белка и 31 мг ФА в 100 г,
- ▶ баклажан – 1,2 г белка и 55 мг ФА в 100 г.

Все данные берем в таблицах содержания фенилаланина в 100 г продукта. При расчете диеты можно использовать специализированные программы.

Если вы не найдете какой-либо продукт в таблицах, то специалисты рекомендуют следующий приблизительный расчет:

- ▶ фрукт умножаем на 30 (1 г белка × 30 = 30 ФА),
- ▶ овощ умножаем на 40 (1 г белка × 40 = 40 ФА),
- ▶ все остальное умножаем на 50 (1 г белка × 50 = 50 ФА).



100 г продукта:
 огурец – 0,6 г белка
 и 14 мг ФА
 морковь – 1 г белка
 и 31 мг ФА
 баклажан – 1,2 г
 белка и 55 мг ФА



ПРАВИЛА ДЛЯ РОДИТЕЛЕЙ

- ▶ купите весы и взвешивайте все продукты
- ▶ обязательно начните ведение дневника
- ▶ контролируйте ФА в крови после введения нового продукта
- ▶ изучайте этикетки на продуктах в магазине – это должно стать новой привычкой



Начинать введение прикорма можно только здоровому ребенку

Для прикорма лучше использовать продукты промышленного производства, которые имеют преимущества перед продуктами домашнего приготовления

Не следует вводить прикорм в жаркое время года, при переезде, при проведении профилактических прививок

Распределение фенилаланина в течение дня

Суточную норму ФА рекомендуют разбивать в течение дня по следующей схеме:

- ▶ 10–15% – завтрак,
- ▶ 40–50% – обед (на обед оставляем самую большую часть ФА),
- ▶ 5–10% – полдник,
- ▶ 20–30% – ужин (на ужин чуть меньше, чем на обед).

Для детей до пяти лет аминокислотную смесь надо принимать минимум четыре раза в день, а лучше пять и максимум через 20 минут после приема основной пищи. Для детей старше пяти лет – не меньше, чем три раза в день. Благодаря такому приему нет резких скачков ФА в течение дня. Надо обязательно соблюдать питьевой режим и предлагать ребенку постоянно пить.

Распределить поступление нутриентов в организм ребенка следует так: 80% нутриентов поступает с аминокислотной смесью, 15% – от разрешенных обычных продуктов (овощи, фрукты) и только 5% от спецпродуктов на основе крахмалов.

Сахар и сладости допускаются в ограниченном количестве.

Основные правила введения прикорма

Прикорм

К шести месяцам у мамы и малыша начинается новый этап в жизни, интересное и прекрасное время – введение прикорма. Для родителей это приобретение новых умений. Необходимо научиться рассчитывать диету и подстраивать ее под изменения состояния ребенка.

Прикорм очень важен, так как выполняет функции:

- ▲ способствует развитию пищеварительной системы и моторной функции кишечника;
- ▲ помогает развитию жевательного аппарата и процесса глотания продуктов различной консистенции;
- ▲ обеспечивает дополнительное поступление в организм растительных белков,



Внимательно читайте этикетку на упаковке! Необходимо обращать внимание на содержание белка в продукте, жира в сливочном масле, на присутствие аспартама. Если четкие сведения отсутствуют, то лучше воздержаться от покупки такого продукта





Фенилаланин является незаменимой аминокислотой, необходимой для адекватного развития. Чем младше ребенок, тем в большем количестве фенилаланина он нуждается

разнообразных углеводов, различных жирных кислот, а также оптимизирует содержание минеральных веществ, жиро- и водорастворимых витаминов, пищевых волокон, необходимых для роста и развития;

▲ *стимулирует ферментную и соковыделительную деятельность пищеварительной системы;*

▲ *расширяет спектр вкусовых ощущений и ароматов, поступающих с пищей;*

▲ *формирует и развивает вкусовые привычки к специализированному и здоровому питанию с детства;*

▲ *способствует постепенному переходу к общему столу.*

Когда нужно начинать прикорм малыша?

К шести месяцам пищеварительная система сформирована и вырабатываются ферменты, участвующие в переваривании взрослой пищи. Однако каждый ребенок индивидуален, и поэтому педиатр, который ведет вашего малыша с первых дней жизни, подскажет, готов ли ребенок к введению прикорма.

На сегодняшний день введение сока в первую очередь не рекомендуют. Чаще он является третьим, четвертым продуктом для прикорма, поскольку соки имеют «яркий» вкус, после них сложно уговорить малыша на пресную овощную пищу.

Для детей с ФКУ лучше начинать прикорм с овощей, далее добавлять в рацион безмолочные каши, фруктовые пюре и соки. При правильном расчете содержания ФА в продуктах в качестве прикорма можно использовать безмолочные каши вместе с безбелковыми кашами, предназначенными для детей с ФКУ: в них сохранены все полезные вещества, и они легко усваиваются пищеварительной системой. Сложные углеводы в них расщеплены до простых, и именно это способствует более легкому усвоению. Нужно учитывать переносимость малыша к ФА. Для этого после введения нового продукта не нужно забывать контролировать уровень ФА в крови.

Первый прикорм овощами начинаем с пюре из одного вида овощей (монопюре). Это необходимо, чтобы, во-первых, ребенку легче было адаптироваться к новому продукту, а во-вторых, для точного понимания, как среагирует организм. Если он негативно отреагирует на новый продукт, то вы будете точно знать, на что была аллергическая реакция.

Лучше начинать прикорм с овощей, далее добавлять в рацион безмолочные каши, фруктовые пюре и соки



Каждый ребенок обладает индивидуальными вкусовыми предпочтениями. Они закладываются еще внутриутробно

Все продукты, и овощи в том числе, делятся на продукты с низкой, средней и высокой степенью аллергенности. Для первого прикорма нужно обязательно брать то, что с низкой аллергенностью – кабачки, патиссоны, репу, тыкву светлых тонов и цветную капусту. Когда введены низкоаллергенные овощи, можно добавлять «среднеаллергенные», такие как картофель, перец зеленый. И нужно оставить в самую последнюю очередь высокоаллергенные продукты типа томатов, моркови, свеклы, сельдерея и другие.

При специализированной диете у детей с ФКУ общее количество белка в рационе, как правило, не удается довести до физиологической нормы, что лимитировано определенным содержанием ФА, поэтому энергетическая ценность рациона может быть увеличена за счет квоты жиров и углеводов.

И еще один очень важный совет! Приучите себя, взяв в магазине какой-либо продукт, изучить этикетку (состав, добавки). Если на баночке с овощным или фруктовым пюре указано содержание белка 0 г в 100 г продукта, то нужно помнить, что нет овощей и фруктов без ФА. Необходимо посмотреть по таблицам содержание ФА или белка в различных продуктах либо воздержаться от приобретения данного продукта.



7 основных правил прикорма

Несколько простых правил, чтобы начать введение прикорма ребенку с ФКУ:

- 1** купить весы и обязательно взвешивать все продукты для того, чтобы придерживаться разрешенного количества белка естественных продуктов;
- 2** начинать введение прикорма только здоровому ребенку;
- 3** не следует вводить прикорм в жаркое время года, при переезде, при проведении профилактических прививок;
- 4** новый продукт следует давать только с ложечки, а не из бутылочки, до кормления грудью/адаптивной смесью/АКС, в первой половине дня, чтобы можно было отследить возможную реакцию на него;
- 5** минимальная начальная доза для нового продукта составляет половину чайной ложки; затем постепенно, за пять-семь дней, необходимо довести до полного объема (100–200 мл – объем зависит от вида продукта и возраста ребенка). Постепенно увеличивая объем, внимательно следите за реакцией малыша, так как возможно проявление пищевой непереносимости с увеличением объема вводимого продукта. После этого давайте продукт в нужном объеме еще пять-семь дней. Таким образом, на привыкание к каждому виду прикорма ребенку необходимо 10–14 дней;
- 6** затем переходим к новому виду продукта. Сначала даете 1/2 чайной ложки нового продукта, а потом уже все остальное привычное пюре (кашу); на следующий день одну-две ложечки нового и дальше все привычное пюре (кашу). Так за неделю вводите полностью новый продукт (табл. 4);
- 7** когда уже введены два вида пюре и вы убедились в их переносимости, эти продукты можно комбинировать или чередовать. Главное, чтобы ребенок в день получал необ-



Правильный прикорм детей после 6 месяцев жизни формирует и развивает вкусовые привычки к специализированному и здоровому питанию с детства

ТАБЛИЦА 4. ВВЕДЕНИЕ ПРИКОРМА

День ввода продукта	Число чайных ложек (5 мл)
1-й день	0,5 ч. л.
2-й день	1–2 ч. л.
3-й день	3–5 ч. л.
4-й день	6–10 ч. л.
5-й день	50–100 г
6-й день	100 г и больше (по возрасту)

Первый год очень важен, чтобы сформировать правильные вкусовые привычки.

Бананы, сухофрукты, бобовые значительно увеличивают поступление фенилаланина. Следует ограничить их употребление одним продуктом и только один раз в день, предпочтительно во фруктовых и овощных салатах – с учетом содержания в них белка

ходимое количество овощей соответственно его возрасту. После этого можно переходить к новому продукту аналогичным способом. Таким образом, введение первого прикорма занимает три-четыре недели. Через месяц после введения первого вида прикорма вводят второй вид – также индивидуально для каждого малыша.

Важно знать и помнить!

Прикорм начинают с монокомпонентного, содержащего один вид овоща или фрукта продукта. Только так вы сможете отследить реакцию малыша на продукт. Прикорм начинают с гомогенизированного (однородной консистенции) продукта, что обусловлено его полугустой консистенцией, удобной для легкого глотания малышом.

Для прикорма лучше использовать продукты промышленного производства, которые имеют преимущества перед продуктами домашнего приготовления.

Обязательно начните ведение пищевого дневника!

Каждый ребенок обладает индивидуальными вкусовыми предпочтениями. Они закладываются очень рано, еще внутриутробно. В дальнейшем на формирование вкуса влияет материнское молоко, его вкусовые качества. С ним ребенок ощущает вкусы материнского



питания. Все это говорит о важности соблюдения рационального питания в период кормления грудью, что оказывает влияние не только на состояние здоровья матери и ребенка, но и на правильное формирование вкуса. Этому принципу нужно следовать при построении питания и потом, когда вкусовые качества продуктов и блюд, предлагаемых и последовательно вводимых в рацион, соответствуют их пищевой ценности.

Фруктовые пюре и соки – это прежде всего энергообеспечение, глюкоза в крови, питание мышечной ткани

В младшем возрасте особую роль в формировании вкуса имеет прикорм, когда постепенно, на протяжении всего первого года жизни, в рацион питания вводят новые правильно подобранные продукты и блюда, имеющие свои вкусовые особенности, структуру, консистенцию и запах.

С введением прикорма ребенок получает новые пищевые вещества. С овощными пюре принимает важные углеводы, растительные белки, витамины, минеральные вещества, клетчатку и определенное количество поваренной соли, которая является основным источником натрия. Натрий необходим для поддержания на должном уровне осмотического давления крови и внеклеточной жидкости; для регуляции осмотического равновесия и постоянного объема жидкости в организме; для образования в желудке соляной кислоты, нужной для нормального течения процессов пищеварения.

С фруктовыми пюре и соками ребенок получает сахара (глюкоза, фруктоза, сахароза). Они выполняют важные функции. Прежде всего это энергообеспечение, поддержание на постоянном уровне содержания глюкозы в крови, питание мышечной ткани, участие в иммунных и защитных реакциях. Однако излишнее употребление сахара в раннем возрасте может сформировать пристрастие к сладкому, которое сохраняется на всю последующую жизнь. Необходимо отметить, что фруктовые, ягодные и овощные соки детям первого года жизни лучше давать без добавления



Для прикорма лучше использовать продукты промышленного производства, которые имеют преимущества перед продуктами домашнего приготовления



ПОРЯДОК ВВОДА КАШ

- ▲ рис
- ▲ гречка
- ▲ кукуруза
- ▲ овсяная

*Сливочное масло лучше
всего брать не менее
82% жирности*

сахара, чтобы избежать его избыточного поступления.

Таким образом, организуя правильное питание на протяжении первого года жизни и приучая ребенка к различным видам прикорма, мы участвуем в очень важном процессе – формировании правильных вкусовых привычек. Это позволяет сориентировать ребенка, а потом и взрослого человека на употребление полезных продуктов.

Когда вы начнете самостоятельно готовить овощные пюре, нужно предлагать ребенку овощные супы. Они очень вкусны и полезны. Готовить их необходимо на овощных бульонах. Консистенцию супа подбирают в зависимости от возраста малыша. В супы можно добавлять низкобелковую вермишель – паутинку, рис или



гречневую крупу. И обязательно добавляем растительное масло.

Так же, как и овощи, введение каш начинают с монокаш (каша из одного вида зерна). Первая каша должна быть без сахара и соли, и ее нужно разводить водой, грудным молоком или адаптивной смесью. Начинают прикорм с пары ложек. Если каша не вызовет аллергическую реакцию, то можно увеличивать объем порции за каждый прикорм в 2 раза и в течение недели довести объем до 100 г.

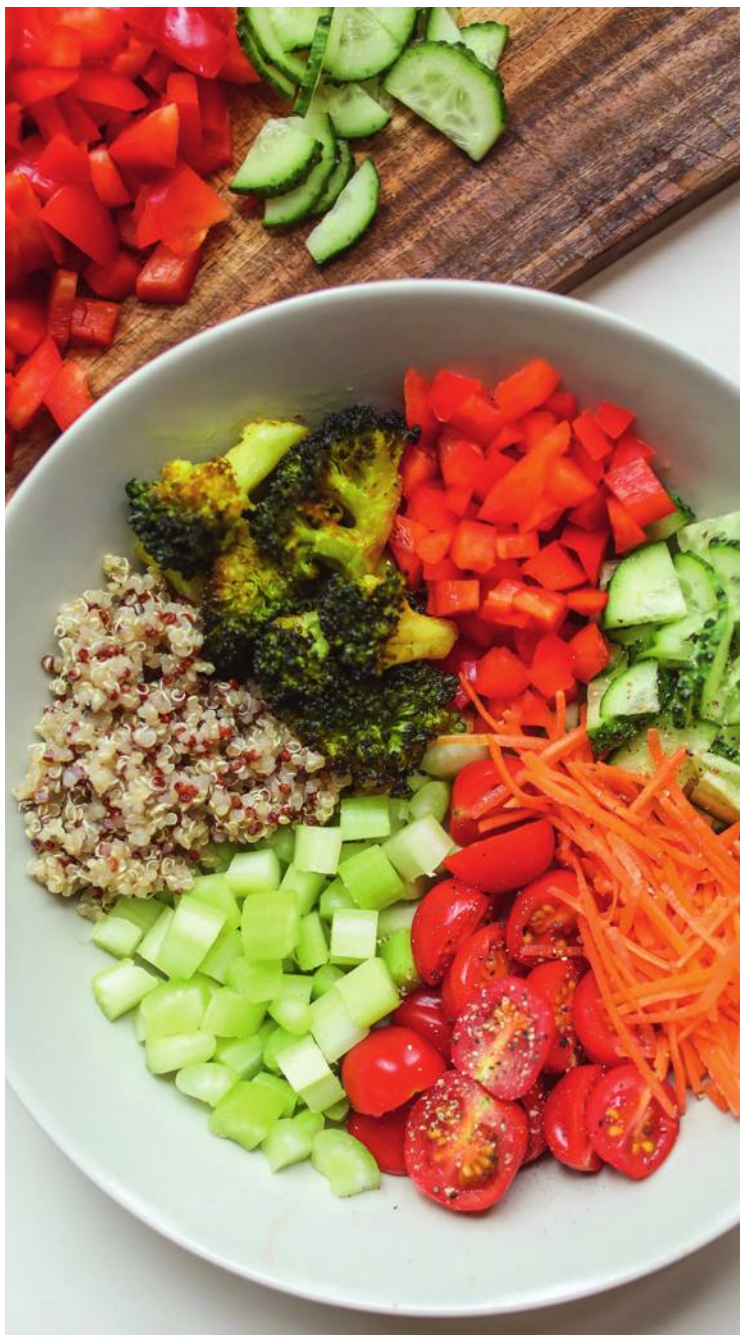
Порядок ввода каш: рис, гречка, кукуруза, овсяная каша.

Многие каши от производителей специально обогащены про- и пребиотиками, бифидобактериями. Они способствуют нормализации пищеварения и росту полезной кишечной микрофлоры, что снижает опасность развития гастроэнтерита и диареи при регулярном употреблении, обеспечивающем укрепление иммунитета. Также каши производят гипоаллергенными, их обогащают витаминами, микроэлементами, пищевыми волокнами.

Детям, которые освоили монокаши, можно предложить смеси из нескольких видов круп или, если позволяет переносимость, каш с молочными, фруктовыми, овощными добавками.

Введение каш начинают с монокаш – каш из одного вида зерна

Первая каша должна быть без сахара и соли. Ее разводят водой, грудным молоком или адаптивной смесью



Добавки фруктовых и овощных дополнений повышает пищевую ценность и улучшают вкусовые качества продукта. Включение в рацион ребенка таких каш разнообразит детское питание и сделает его более полноценным.

Сливочное масло лучше всего брать не менее 82% жирности с белком 0,5 г и добавлять его в каши, супы и выпечку.

Учитывая особенности малобелковой диеты, большое значение придается качеству приготовления блюд для детей с ФКУ. Пища должна быть максимально разнообразной, вкусно приготовленной, иметь привлекательный внешний вид. Все это имеет большое значение для сохранения аппетита и лучшего усвоения пищи ребенком. Всегда кормите малыша свежеприготовленными блюдами!

Пусть наши дети всегда будут с прекрасным аппетитом и анализами в пределах нормы! А для этого вам в помощь «Пищевой светофор». Он поможет добиться стабильных анализов и приучить ребенка к разрешенным продуктам (табл. 5).

ТАБЛИЦА 5. ПИЩЕВОЙ СВЕТОФОР

КРАСНЫЙ СПИСОК (продукты не использовать!)

Мясо и мясные изделия	баранина, говядина, свинина, мясо птиц (куры, утки, индейка), колбасы, паштеты, сардельки, сосиски, субпродукты (печень, почки, сердце), мясные деликатесы
Рыба и рыбные продукты	рыба морская и речная свежая и замороженная, рыбные консервы, икра, крабовые и рыбные палочки, креветки, моллюски, пасты и паштеты, раки
Творог и сыры	творог, творожники, творожные массы и сырки, брынза, сыры твердые и мягкие, сырки плавленые, сырные массы
Хлеб и хлебобулочные изделия	мука (пшеничная, ржаная, овсяная, гречневая), хлеб белый и черный, хлебные палочки, баранки, булочки, печенье, пирожное, сушки, торты
Крупа и хлопья	крупа гречневая, пшено, толокно, крупа манная, ячневая, хлопья овсяные
Соевые продукты	мука соевая, продукты из сои, широко распространенные в вегетарианском питании, попкорн
Яйца	все виды яиц
Орехи	все виды орехов
«Аспартам» (код по Европейской классификации E-951)	низкокалорийные напитки и жевательные резинки, содержащие искусственный подсластитель «Аспартам»

ТАБЛИЦА 5. ПИЩЕВОЙ СВЕТОФОР

ЖЕЛТЫЙ СПИСОК (применять с ограничениями)

Основа перечня – количество продукта, обеспечивающее потребление 50 мг фенилаланина

Молоко и молочные продукты	молоко, кефир, йогурт (с содержанием белка не более 2,8 г / 100 мл) – 30 мл, молоко сгущенное с сахаром – 15 мл, пахта – 30 мл, сыворотка творожная – 120 мл, сметана – 35 мл, сливки 35% жирности – 45 мл, сливки 10% жирности – 30 мл
Крупа и крупяные изделия	рис отварной – 45 г, кукурузная крупа вареная – 35 г, кукурузные хлопья – 15 г
Овощи	картофель вареный в мундире – 80 г, картофель фри или жареный – 55 г, чипсы – 45 г, картофельное пюре быстрого приготовления – 10 г, капуста цветная вареная – 30 г, капуста брокколи сырая, вареная – 30 г, брюссельская капуста вареная – 35 г
Овощные консервы	икра баклажанная – 60 г, икра кабачковая – 50 г, шпинат (пюре) – 50 г, горошек консервированный – 30 г

ТАБЛИЦА 5. ПИЩЕВОЙ СВЕТОФОР

ЗЕЛЕНЬ СПИСОК (продукты, применяемые свободно, но это не отменяет необходимости учета потребления фенилаланина)

Фрукты и ягоды	свежие и консервированные (или приготовленные в сахаре) фрукты: абрикосы, айва, ананас, апельсин, арбуз, виноград, гранат, груши, грейпфрут, гуава, дыня, ежевика, изюм, инжир (свежий, но не сушеный), киви, клубника, крыжовник, лимон, малина, манго, мандарин, нектарин, оливки, персик (свежий, но не сушеный), слива, смородина свежая (черная, красная, белая), терн, черника, чернослив, шелковица, яблоки, фруктовые салаты, засахаренные ягоды и фрукты
Овощи и зелень	артишок, баклажаны, брюква, кабачки, кресс-салат, капуста бело- и краснокочанная, каперсы, корнишон, лук-порей и репчатый, морковь, огурцы, пастернак, патиссоны, перец (красный, зеленый, желтый, оранжевый), помидоры, петрушка и любая зелень, ревень, редис, репа, свекла, сельдерей, салат латук, тыква, фенхель, маринованный лук, чеснок, овощи, зелень
Крупа и зерновые	мука рисовая и кукурузная, крахмал тапиоки, кукурузный и картофельный, тапиока, саго
Жиры и масла	сливочное масло (содержание жира 82%), топленое масло, растительные масла всех видов (жидкие и твердые), лярд (внутренний свиной жир), топленые жиры (говяжий, свиной, куриный), сало свиное (шпиг, но не бекон)
Сахар и сладости	сахар, фруктоза, глюкоза, молочный сахар, мальтодекстрин, солодовый экстракт, варенье, джемы, конфитюры, сиропы, мед, мармелад, леденцы, прозрачная карамель, сахарная вата, фруктовое мороженое (замороженный сок), шербет фруктовый
Напитки	питьевая вода, в том числе бутилированная и газированная, минеральные воды, газированные напитки (но не с «Аспартамом»), соки, нектары, чай, черный кофе
Разное	желирующие вещества (агар-агар, пектин, растительные смолы-камеди), пищевые ароматизаторы и красители (ваниль, ванилин, миндальная эссенция, перечная мята, шафран), горчица, душистые травы, перец, специи, уксус

ТАБЛИЦА 6. НОРМЫ ФИЗИОЛОГИЧЕСКОЙ ПОТРЕБНОСТИ В ОСНОВНЫХ ПИЩЕВЫХ ВЕЩЕСТВАХ И ЭНЕРГИИ ДЛЯ ДЕТЕЙ СТАРШЕ ГОДА

Возраст	Энергия, ккал	Белок, г/день*	Жиры, г/день	Углеводы, г/день
От года до двух лет	1200	36 (28)	40	174
От двух до трех лет	1400	42 (33)	47	203
От трех до семи лет	1800	54 (46)	60	261
От семи до 11 лет	2100	63 (54)	70	305
От 11 до 14 лет (мальчики)	2500	75 (64)	83	363
От 11 до 14 лет (девочки)	2300	69 (59)	77	334
От 14 до 18 лет (юноши)	2900	87 (74)	97	421
От 14 до 18 лет (девушки)	2500	76 (64)	83	363

* В скобках указано ориентировочное потребление белка за счет специализированной смеси без фенилаланина.

Каждый ребенок обладает индивидуальными вкусовыми предпочтениями. Они закладываются еще внутриутробно

Излишнее употребление сахара в раннем возрасте может сформировать пристрастие к сладкому, которое сохраняется на всю последующую жизнь





Воспитание ребенка с ФКУ

После года количество кормлений сокращается до четырех-пяти раз. Не стоит беспокоиться, что после шестиразового молочного кормления это будет для ребенка резким переходом: ваш малыш теперь ест пищу, которая переваривается медленнее. Кроме того, в ней больше калорий – следовательно, она более питательная. Организм прекрасно адаптируется и регулирует то количество пищи, которое ему необходимо. В это время основные задачи родителей

После года основная задача родителей – следить за ростом, весом и развитием ребенка, регулярно проводить необходимые обследования



Если ребенок стал набирать вес менее интенсивно, но анализы в норме, волноваться не стоит

Важен индивидуальный и дифференцированный подход – соответственно возрасту, психосоматическому состоянию и нутритивному статусу

– следить за ростом, весом и развитием ребенка, регулярно проводить необходимые обследования: раз в год УЗИ и биохимию крови.

Если в сравнении с первым годом жизни ребенок стал набирать вес менее интенсивно, но анализы в норме, волноваться не стоит. Часто бывает, что к году по сравнению со своими сверстниками дети с ФКУ имеют определенный запас лишнего веса. Теперь они будут интенсивно расти, при этом не набирая лишних килограммов.



Один из важных аспектов воспитания ребенка с ФКУ – формирование правильных пищевых привычек. Важно привить малышу любовь к овощам и фруктам, а не приучать исключительно к специализированным низкобелковым мучным изделиям. Овощи и фрукты станут главной составляющей меню малыша. Родителям важно понять, что многое из обычного рациона детей ваш ребенок есть не будет.

Если вы примете этот факт и не будете чувствовать за собой вины, то малыш станет намного спокойнее воспринимать, что на столе имеется его еда, а есть папина и мамина. Психологически верно не прятать то, что ребенку нельзя, поскольку невозможно делать это всю жизнь. Ваше понимание и принятие правил питания будет формировать позитивное восприятие и у ребенка.

На диете не стоит заострять внимание, главной задачей родителей должно стать формирование у малыша понятия, что существует еда, которую ему нельзя есть. Когда ребенок хочет взять какой-то запретный продукт, не нужно паниковать, а следует уверенно и убедительно объяснить, что от этого продукта ему будет плохо. Делайте это спокойно.



Что ребенку можно или нельзя есть, можно изучать в игровой форме. Например, с помощью карточек, изображающих еду, сказок, стихов, поучительных историй



Овощи и фрукты станут главной составляющей меню малыша. Многие из обычного рациона детей ваш ребенок есть не будет



Стоит попробовать готовить некоторые подходящие пациенту блюда и для других членов семьи

Многие родители детей с ФКУ считают, что не стоит приучать ребенка к вкусу мясных низкобелковых продуктов и, пока он не просит, не надо покупать ему низкобелковые колбасы, паштеты, котлетные смеси и т.п. В результате, когда он вырастет, ему будет проще не поддаваться соблазну, не страдать, не пробуя настоящие сосиски или котлеты, которые едят сверстники в детском саду или школе. Вместо этого он станет выбирать то, что ему полезно, тем более что преобладание овощей и фруктов является неотъемлемой частью сбалансированного питания не только у людей с ФКУ. Ведущие светила мировой диетологии говорят, что такой рацион полезен для любого человека.

Ребенок с ФКУ после года

Если раньше аминокислотная смесь (АКС) была основным элементом и занимала львиную долю в объеме питания ребенка, то теперь ее объем стал намного меньше. Все потому, что ребенка переводят с «малышовой» АКС на смесь с более высоким белковым эквивалентом. Чтобы правильно заменить недостающий объем, потребуется точный расчет суточного меню с учетом индивидуальной переносимости ребенка.

Обычно дети хорошо выдерживают перерыв между кормлениями, но, если все-таки есть необходимость перекусить, можно предложить фрукты, овощи, кото-

Если суточный рацион по калорийности приближается к нормативному, то увеличивается переносимость фенилаланина

рые вписываются в диету. Другой вариант – низкобелковое печенье, вафли, крендельки и т.п.

Необходимо приучать к вкусу свежих овощей. Это могут быть салат из помидоров и огурцов, из свежей пекинской капусты с огурчиком, свежая морковь с ложечкой сметаны. Достаточно скоро эти блюда станут привычными для ребенка, а некоторые даже любимыми. Фруктовые или фруктово-овощные муссы, перетертые фрукты и ягоды (смюзи) или свежевыжатые соки дадут отличную витаминную подпитку организму. Главное, что это природные витамины, которые намного полезнее аптечных.

Когда после года резко уменьшился объем АКС, ребенок может ощущать нехватку питания. Неко-

Необходимо приучать к вкусу свежих овощей, и блюда из них скоро станут для ребенка привычными

Примерное меню ребенка старше года

Завтрак

Детская растворимая каша (белок – от 1,6 до 8 г в 100 г сухой смеси) – 15–20 г сухой и 150 г готовой. Выбор вида каши зависит от индивидуальной переносимости. Это может быть любимая малышом манная или рисовая с низкобелковым молоком, комбинированная овсяная с фруктами

Обед

Борщ, рассольник или овощной суп (можно предложить к этому салат из свежих овощей или немного низкобелкового хлеба), овощной соус или овощное пюре – 150–200 г

Полдник

Фруктовое пюре (в зависимости от переносимости можно предложить фруктовое пюре с йогуртом или сливками) – 120–150 г. Другой вариант – низкобелковый йогурт с добавлением сметаны, фруктов с печеньем или булочкой

Ужин

Молочная каша или суп (можно добавить гречневую крупку «Увелка», манку, рис или низкобелковую вермишель). Используется низкобелковое молоко – около 150 г



торые мамы дают малышам низкобелковое молоко Milura, Loprofin, низкобелковый напиток «Нутриген» (Россия). Пить его в больших количествах не стоит, но немного добавить в кашу для молочного вкуса можно. Также обратите внимание на рисовое, овсяное или кокосовое «молоко».

Можно увеличить объем именно овощных блюд. Сделать это стоит и потому, что в состав специальных низкобелковых каш и макаронных изделий входят разного рода крахмалы – кукурузный, пшеничный, картофельный и т.д. Это практически чистые углеводы, которые усваиваются гораздо быстрее, чем питательные вещества из овощей, и откладываются в виде жира.

Не нужно отказываться от «крахмальных» каш и макаронных изделий, но стоит подходить к употреблению этих продуктов разумно. Пусть в суточном рационе вашего ребенка крахмалопродуктов будет около 5%.

Если суточный рацион по калорийности приближается к нормативному, то увеличивается переносимость фенилаланина. Чем же добирать рекомендуемые калории? Стоит задуматься, насколько необходимо их добирать до нормы любой ценой. Может быть, есть золотая середина?

Решается этот вопрос индивидуально, поскольку дети имеют разную скорость метаболизма. Например, одному эти нормативные калории не будут лишними, а у другого выльются в лишний вес. Стоит ориентироваться на индивидуальные потребности организма,

5% и не более должны составлять в суточном рационе «крахмальные» каши и макаронные изделия



исходя из центильных таблиц веса и роста. Это значит, что если ребенок высокий, то надо смотреть его вес не по возрасту, а согласно показателям роста.

К трем годам ваш ребенок уже обладает всеми необходимыми навыками для самообслуживания, у него сложился определенный режим дня, выработались пищевые привычки. Он четко знает, что имеются продукты, которые ему есть можно, и такие, которые нельзя.

Идеальным вариантом будет 4–5-разовое питание. 25–30% суточного рациона (без учета аминокислотных смесей) должно быть сосредоточено в основных трех приемах пищи. Второй завтрак и полдник должны добавить еще 10–15% энергии, ведь в этом возрасте дети очень активны и расход энергии у них велик.

Для формирования правильного пищевого поведения маленький пациент должен есть вместе со взрослыми либо с ровесниками в детском саду, под присмотром воспитателей. Это прививает навыки правильного поведения за столом, обучает правилам рационального питания. Изолировать детей от семьи и общества только потому, что их питание отлича-

3–4 года. Ребенок понимает: у него особенное питание

ется от других, не стоит. В возрасте 3–4 лет ребенок уже должен понимать, что у него особенное питание, а некоторые блюда и продукты, которые едят его сверстники или другие члены семьи, ему не подходят. Стоит попробовать готовить некоторые подходящие пациенту блюда и для других членов семьи.

В этот период у малыша возникает вопрос: почему ему нельзя есть то, что едят все остальные? Нужно убедительно донести до него правду, что ему всю жизнь необходимо будет соблюдать диету. В форме игры возможно изучать продукты, которые употребляют



Психологически верно не прятать то, что ребенку нельзя, поскольку невозможно делать это всю жизнь

Когда ребенок хочет взять какой-то запретный продукт, не нужно паниковать, а следует уверенно и убедительно объяснить, что от этого продукта ему будет плохо



можно или, напротив, нельзя. Это могут быть, к примеру, игры с карточками, изображающими еду. Они есть на форумах по ФКУ. Также эффективно использовать сказки, стихи или поучительные истории.

В меню ребенка трех-четырёх лет интенсивно добавляются новые блюда, в том числе овощные котлеты, тефтели, голубцы, фаршированный перец, оладьи, разнообразная выпечка из низкобелковой муки. *Ближе к шести годам на усмотрение родителей для разнообразия можно начать добавлять грибы.*

7 рекомендаций, как обучить ребенка основам диетического питания

Первое, о чем стоит помнить, – ваш ребенок особенный! Но не относитесь к нему как к больному. Расскажите, что все люди разные: кто-то ест мясо, а кто-то – нет, одним можно молоко, другим – нет, одни спокойно едят конфеты, а другим их нельзя совсем. Как вариант приведите примеры из животного мира, что волк ест мясо, а коза или корова – траву. Если корову накормить мясом, то она может заболеть, потому что ее организм не справится. Так и у людей с ФКУ.

Второе – важно обращать внимание, как много в рационе вкусного, ведь сейчас выпускается очень большой ассортимент продуктов с низким содержанием белка. Старайтесь показать, насколько полезна еда. Делайте меню разнообразным, красиво украшайте блюда.

Третье – научите детей отказываться от угощений, которые им могут предложить. К примеру, если предлагают конфету или печенье, ребенок должен поблагодарить и ответить, что у него диета и такое печенье или конфету ему нельзя. Сейчас люди намного больше знают о непереносимости различных продуктов, пищевой аллергии, безглютеновой или безказеиновой диетах, поэтому ответ не удивит.

Четвертое – параллельно с этим учите ребенка критериям выбора продуктов и их замене в случае необ-



К школе ребенок уже должен четко осознавать опасность запрещенных продуктов. Научите ребенка отказываться от угощений, которые ему могут предложить



Для формирования правильного пищевого поведения маленький пациент должен есть вместе со взрослыми либо с ровесниками в детском саду, под присмотром воспитателей

ходимости. Допустим, когда ему предлагают печенье и яблоко, посоветуйте отказаться от печенья, потому что яблоко принесет ему больше пользы.

Пятое – берите ребенка в магазин! При этом объясните, какие продукты вы покупаете, что из них можно приготовить. Кроме того, читайте о здоровом питании, смотрите передачи, посвященные этой теме. Готовьте вместе, сервируйте блюда. Научите сына или дочь взвешивать лечебную смесь, продукты для приготовления блюд, запоминать, что съел в течение дня, а по возможности записывать и примерно подсчитывать белок – это прививает навыки самостоятельного питания.

Шестое – кормите маленькими порциями и часто. Большие порции могут отбить желание есть. В это же время недостаточное количество приемов пищи может стать причиной перекусов между едой, когда ребенок может тайком съесть продукт, запрещенный в диете, что способно отрицательно отразиться на уровне ФА.

Седьмое – расскажите о необходимости регулярно сдавать кровь на анализ ФА. Это будет основным критерием, определяющим, правильно ли он питается. Настройте на позитив! Пусть забор крови будет проходить в игровой форме. Поскольку общаться с врачами вашему малышу, возможно, придется часто, постарайтесь научить его спокойно относиться к людям в белых халатах.

Ребенок с ФКУ от трех до семи лет

В трех-семилетнем возрасте дети посещают детские сады. В это время организм сталкивается с различными инфекциями, что повышает частоту заболеваний.

Если есть необходимость перекусить, можно предложить фрукты, овощи, которые вписываются в диету, или низкобелковое печенье, вафли, крендельки

Если суточный рацион по калорийности приближается к нормативному, то увеличивается переносимость фенилаланина

80–85%
белка
должно
поступать
с аминокислотной
смесью. Ее
принимают
4–5 раз
в день во
время
еды

Это может негативно сказаться и на уровне фенилаланина в крови. Когда ребенок болеет, нужно обращать внимание на количество потребляемых калорий, поскольку дефицит энергии является основной причиной ускорения катаболизма белков, что приводит к повышению уровня ФА.

Общая потребность в белке на 80–85% должна поступать из АКС. Ее принимают 4–5 раз в сутки во время еды. Остальные 15–20% восполняются за счет низкобелковых продуктов так, чтобы обеспечить поступление фенилаланина в соответствии с индивидуальной переносимостью, позволяющей добиться соответствующего уровня концентрации ФА в сыворотке крови (120–360 мкмоль/л (2–6 мг/дл) (клинические рекомендации). В этом возрасте рекомендуется контролировать уровень ФА раз в месяц.

Очень важна для развития детей с ФКУ социализация. Пока вопрос с питанием при посещении детского сада решается индивидуально. Многие водят детей на пару часов в день – без питания. Некоторым разрешают кормить ребенка продуктами, которые он приносит с собой. Бывает и так, что дети едят пищу, приготовленную в детском саду, при этом им специально подбирают блюда, которые разрешены.

Ребенок с ФКУ в школе

Вашего ребенка в школе или на дополнительных занятиях часто будут спрашивать, почему он не ест хлеб, котлету, бутерброд с сыром, почему отказывается от угощений. Важно научить, не стесняясь, отвечать, что ему эти продукты есть нельзя или он их не любит. Вдаваться в подробности необязательно. И, конечно, к школе он уже должен четко осознавать опасность запрещенных продуктов.

Доверяя ребенку, не забывайте, что обязательно надо регулярно контролировать уровень ФА в крови. Это особенно важно в первое время, пока он не адаптируется в новом коллективе. Если вы обнаружили, что ребенок нарушил диету, спокойно проанализируйте, где вы не доработали, поговорите с ним, а также обязательно с учителем и поваром, которые, возможно, не поняли серьезности соблюдения диеты пациентом.

Научите ребенка взвешивать лечебную смесь, продукты для приготовления блюд, напоминать, что съел в течение дня

ФКУ требует от человека огромной самодисциплины. Если у вас доверительные отношения с ребенком, постарайтесь объяснить, что запрещенный продукт будет радовать и доставлять удовольствие лишь несколько мгновений, а вот лишний фенилаланин отравит организм надолго. Высокий уровень ФА влияет на мозг, оказывая токсическое воздействие: возникают



трудности с концентрацией внимания, запоминанием учебного материала, ухудшаются память и настроение, появляются раздражительность и агрессия. Можно провести параллели с людьми, которые страдают от диабета или сердечно-сосудистых заболеваний, поэтому им противопоказаны сахар и жирная пища. Или, например, расскажите об аллергиях, которым придется избегать даже нескольких молекул белков, вызывающих бурную аллергическую реакцию и способных повлечь за собой даже смерть.

Со временем контролировать диету ребенка вне дома станет непросто, и очень важно привить маленькому пациенту ответственность за свое здоровье, – это единственный способ избежать трудностей подросткового возраста.

Легче мотивировать детей на соблюдение диеты в том случае, когда у них есть какие-то увлечения. Можно договориться, что посещать любимые занятия они смо-

В школе обязательно поговорите с учителем и поваром, чтобы они поняли серьезность соблюдения диеты пациентом

Очень важно воспитывать ответственность за свое здоровье – это единственный способ избежать трудностей подросткового возраста

Признаки повышения фенилаланина

- ▾ ребенок плохо себя чувствует, находится в подавленном состоянии, не может ясно мыслить
- ▾ у него снижена скорость реакций
- ▾ выглядит болезненным, унылым, грустным, сердитым
- ▾ не может сосредоточиться, взгляд не фокусируется на лице собеседника

Последствия нехватки фенилаланина

- ▾ снижение активности ребенка
- ▾ колебания настроения
- ▾ отсутствие аппетита
- ▾ недостаточная прибавка веса и роста
- ▾ гиперактивность;
- ▾ анемия
- ▾ тремор

Последствия нехватки тирозина

- ▾ гипотермия
- ▾ пониженное кровяное давление

гут, если будет хороший результат анализа. Но главное – соблюдать диету намного легче, когда дома вкусный и разнообразный стол.

Конечно, растущие энергетические затраты ребенка ведут к увеличению объема потребляемой пищи, вместе с которой может увеличиваться и уровень фенилаланина в крови. Если так происходит, увеличьте количество низкобелковых продуктов, углеводов и жиров. Крайне важно, чтобы пациент получал необходимое количество ФА, но и чтобы не было его избытка. Без проведения анализов точно установить уровень ФА невозможно, но некоторые клинические признаки помогут понять, что требуется коррекция диеты.


Причины колебания уровня ФА

У здорового человека уровень ФА находится в пределах 2 мг%.

При ФКУ безопасными считаются следующие уровни: согласно российским клиническим рекомендациям следует придерживаться уровня ФА в крови 120–360 мкмоль/л (2–6 мг/дл) для всех возрастов. Основной причиной повышения уровня ФА являются погрешности в расчете диеты, а именно в большом количестве натурального белка. Нужно сказать еще о нескольких причинах нарушений.

1 Погрешность весов. Весы могут давать достаточно большую погрешность, которая накапливается каждый раз, когда вы взвешиваете смесь. Особенно это важно, если кормите вашего малыша адаптированной молочной смесью.

2 Повышение уровня ФА может быть не только из-за слишком большого, но и недостаточного количества фенилаланина,



Одной из причин повышения фенилаланина могут стать ваши весы. Возможно, они дают достаточно большую погрешность, которая накапливается каждый раз, когда вы взвешиваете смесь

120–360 мкмоль/л (2–6 мг/дл) – такого уровня фенилаланина в крови рекомендуется придерживаться пациентам с фенилкетонурией всех возрастов

У здорового человека уровень фенилаланина – в пределах 2 мг%

который поступает с пищей. Организм начинает перерабатывать собственные белки, вследствие чего высвобождается фенилаланин (катаболизм белков). Если уровень ФА ниже 0,7 мг% – значит, организм испытывает нехватку ФА для строительства собственных белковых молекул. Следует немедленно увеличить количество натурального белка. Нижней границей поступления ФА считается 170 мг в сутки.

3 Недостаточная калорийность. Если калорийность ниже необходимой, организм ребенка не получает достаточного количества энергии для строительства собственных белковых молекул. Вместо метаболического процесса (синтеза) начинается катаболический (распад), это влечет высвобождение ФА и повышение его уровня. Старайтесь следить за тем, чтобы калорийность соответствовала возрастным потребностям, в случае необходимости повышайте калорийность за счет углеводов – малобелковых продуктов (макароны, хлеб) и жиров (растительные масла, сало, жирная сметана).

4 Неправильный прием АКС. Неправильно рассчитанное количество аминокислотной смеси либо отказ ребенка выпить так называемый осадок, где содержится тирозин, может привести к нехватке тирозина. АКС лучше пить во время или сразу после еды.

5 Инфекционный или воспалительный процесс, стресс. Любое воспаление, даже прорезывание зубов, может привести к повышению уровня ФА. Чем старше ребенок, тем шире его «общение» с разного рода микробами. Организм ребенка сталкивается с вирусными и бактериальными инфекциями.



Высокий уровень фенилаланина опасен для мозга на протяжении всей жизни человека

Иногда после начала лечения у больных даже с тяжелой умственной отсталостью наблюдается улучшение познавательных функций

Плюс **12%** —
на столько
нужно
увеличить
количество
энергии на
каждый градус
повышения
температуры
при болезни

Во время острого процесса при отсутствии аппетита или невозможности соблюдать диету специалисты считают возможным давать ребенку продукты с небольшим содержанием белка (йогурты или каши). Затем необходимо вернуться к употреблению аминокислотной смеси и уменьшить количество потребляемого ФА, чтобы быстрее снизить его уровень.

А когда ребенок болеет, нужно обратить внимание на количество употребляемых калорий. При инфекциях следует увеличить поступление энергии на 20–30%. При высокой температуре необходимо увеличить количество энергии на 12% на каждый 1 градус температуры. При поносе или рвоте следует на 1–2 дня отказаться от диеты ФКУ, а после выздоровления постепенно к ней вернуться.

Также не стоит забывать о возможностях заражения паразитами. Продукты жизнедеятельности паразитов не только токсичны, они еще имеют белковую составляющую. Если паразит гибнет, то кишечник переваривает его, что неизбежно приводит к повышению уровня ФА. Поэтому рекомендуем часто сдавать кал на анализ. Если ребенок имеет высокие риски заражения (игра в песочнице, на даче, употребление ягод, контакт с животными), следует проводить дегельминтизацию хотя бы осенью

и весной. Обратите особое внимание на воспитание и закрепление навыков личной гигиены. Не будет лишним ошпаривать ягоды, зелень, фрукты, перед тем как предложить их ребенку.



6 Недостаточный контроль и нарушение диеты. Если ребенок ходит в детский сад или школу, он может там есть что-то из запрещенного. Или, возможно, бабушки и дедушки угостили ребенка шоколадкой или чем-то подобным. Не исключено, что малыш сам что-то берет со стола или из холодильника. Вы должны полностью исключить эти риски, воспитывая его правильным образом.

Как быстро снизить уровень фенилаланина

Рекомендации врача-генетика А. Ш. Латыпова

Скорость снижения ФА зависит от веса, возраста, переносимости и степени повышения ФА (чем выше, тем быстрее снижается). Для соматически здоровых (без температуры, диареи и т. п.) детей от года до 14 лет при классической форме ФКУ за сутки без ФА можно рассчитать снижение его уровня по следующей простой формуле: значение базовой переносимости ФА, разделенную на вес ребенка, умноженный на 8. То есть для годовалого ребенка весом 10 кг с переносимостью 300 мг в сутки снижение будет примерно $300/80=3,7$ мг/дл.

Для детей до года надо умножить вес на 9, для детей старше 14 и взрослых – на 7.

Для ребенка первого месяца жизни весом 3 кг с переносимостью 200 ФА будет снижаться на $200/27=7,4$ мг/дл.

Для ребенка 10 лет весом 30 кг с переносимостью 400 мг/сутки – $400/210 =$ примерно на 2 мг/дл.

Для девушки 20 лет весом 50 кг с переносимостью 500 мг/сутки: $500/350 = 1,4$ мг/дл.

То есть чем больше весит ребенок и чем ниже его базовая переносимость, тем медленнее снижается ФА.



Очень важно воспитывать ответственность за свое здоровье – это единственный способ избежать трудностей подросткового возраста

Высокий уровень фенилаланина опасен для мозга на протяжении всей жизни человека

То есть чем больше весит ребенок и чем ниже его базовая переносимость, тем медленнее снижается ФА.

Приведенные расчеты весьма ориентировочны, но позволяют определить сроки строгого ограничения белка при обязательном контроле уровня ФА.

Если вы решили не полностью исключать ФА из диеты, а, например, снизить потребление на 100 мг (как это обычно рекомендуется при инфекционных заболеваниях), то можно ожидать снижения ФА, равное $100/(\text{вес} \cdot 8)$, то есть для годовалого ребенка весом 12 кг примерно на 1 мг/дл в сутки.



Исследование показало: у взрослых, которые прекратили диету, было больше проблем со здоровьем, особенно у тех, кто прекратил ее до шести с половиной лет. А у 41% пациентов наблюдались разнообразные психические расстройства, в том числе фобии, панические приступы и депрессия

Взрослые и подростки с ФКУ

На заре исследований считалось, что мозг ребенка формируется только до семи-восьми лет жизни, а дальше фенилаланин не оказывает влияния на его развитие. Со временем специалисты пришли к выводу, что диета нужна до 12–14 лет. И лишь недавно была признана необходимость соблюдения диеты до 18 лет.

Если вашему сыну или дочери 18 лет, то вы, возможно, считаете, что придерживаться диеты уже нет необходимости. Но доказанный факт сегодня, что высокий уровень ФА опасен для мозга на протяжении всей жизни. Принцип воздействия ФА таков, что он проникает через гематоэнцефалический барьер, вызывая различные нарушения функций центральной нервной системы.

До сих пор идут споры о том, каковы допустимые безопасные уровни ФА во время лечения. Все исследователи сошлись в одном: лечение спасает жизнь и здоровье людей с ФКУ и терапия необходима для всех и в любом возрасте.

Высокий уровень фенилаланина вызывает ряд нарушений. Повторим: происходит ухудшение умственной деятельности, появляются проблемы эмоционального характера, неврологические и психические нарушения, в том числе возникает депрессия. Затрудняется концентрация внимания, замедляется скорость реакции, появляются трудности в приобретении новых знаний и умений.

Прекращение лечения в подростковом возрасте вызывает проблемы коммуникации, в том числе и со сверстниками. Появляется страх, человек не способен справляться с умственной нагрузкой. Во избежание подобных последствий врачи настоятельно рекомендуют вернуться к лечебной диете, даже если ее прекратили. Как показывает практика, пациенты, которые вернулись к диете, стали более стабильны психоэмоционально, состояние значительно улучшилось. Кроме того, что немаловажно для подростков, возвращается натуральный цвет волос, уходит бледность с кожных покровов, исчезают проблемы с экземами и дерматозами.

ТАБЛИЦА 7. СРЕДНЯЯ ПОТРЕБНОСТЬ В ФЕНИЛАЛАНИНЕ, ТИРОЗИНЕ, БЕЛКЕ И ЭНЕРГИИ

	Средняя потребность в фенилаланине (ФА)* и тирозине (ТИР)	Средняя потребность в белке	Рекомендуемое потребление белка (80% из аминокислотной смеси)	Средняя потребность в калориях
До 12 месяцев	ФА 130–430 мг/сутки, ТИР 1,1–3,0 г/сутки	2,5–3,0 г/кг м.т./сутки	2,5–3,0 г/кг веса (2,0–2,4 г/кг веса)	до 6 месяцев – 120 ккал/кг веса/сутки, 6–12 месяцев – 110 ккал/кг веса/сутки
От года до четырех лет	ФА 200–320 мг/сутки, ТИР 2,8–3,5 г/сутки	>35 г/сутки	1,8 2,5 г/кг веса (1,44–2,0 г/кг веса)	900–1800 ккал/сутки
От четырех до семи лет	ФА 200–400 мг/сутки, ТИР 3,2–4,0 г/сутки	>40 г/сутки	1,7–2,0 г/кг веса (1,36–1,6 г/кг веса)	1300–2300 ккал/сутки
От семи до 11 лет	ФА 220–500 мг/сутки, ТИР 4,0–5,0 г/сутки	>50 г/сутки	1,7–2,0 г/кг веса (1,36–1,6 г/кг веса)	1650–3300 ккал/сутки
От 11 до 19 лет	ФА 220–1000 мг/сутки, ТИР 5,2–6,5 г/сутки	>65 г/сутки	– до 15 лет, 1,1 1,51 г/кг веса (0,88–1,2 г/кг веса)	10–15 лет – 1500–1900 ккал/сутки
Взрослые	ФА 220–1100 мг/сутки, ТИР 5,6–7,0 г/сутки	>70 г/сутки	>15 лет 1,0–1,3 г/кг веса (0,8–1,04 г/кг веса)	2000–3300 ккал/сутки

* Больные с классической ФКУ: 0–1 год жизни – 25–45–55 мг/кг веса/сутки; >1 года жизни – 250–350 (450) мг/сутки; взрослые – 350–450 мг/сутки (исключение – беременные, см. раздел «Беременность при ФКУ»).

Важным аргументом в споре о необходимости применения диеты пожизненно являются трудно поддающиеся лечению психиатрические проблемы у взрослых с ФКУ. Для них характерны перепады настроения, депрессия, страх, социальные проблемы, состояние внутреннего беспокойства. Иногда у больных даже с тяжелой умственной отсталостью после начала лечения наблюдается улучшение познавательных функций. Даже у поздно диагностированных пациентов, у кото-



Прекращение лечения в подростковом возрасте вызывает проблемы коммуникации, в том числе и со сверстниками. Может появиться страх, труднее становится справляться с умственной нагрузкой

рых не удалось достичь увеличения уровня интеллекта при соблюдении диеты, наблюдается значительное улучшение состояния. Прежде всего это снижение агрессии, страха, улучшение контакта с окружением.

Серьезные долгосрочные исследования были проведены Ричардом Кохом в детском госпитале Лос-Анджелеса (США). Изучалась зависимость состояния здоровья взрослых пациентов и их коэффициента интеллекта от длительности лечения. У взрослых, которые прекратили диету, было больше проблем со здоровьем по сравнению с теми, кто остался на диете. Особенно много проблем наблюдалось у тех, кто сошел с диеты до шести с половиной лет.

Самые распространенные симптомы включали:

- ▼ повышенное распространение экземы (28% среди пациентов, не соблюдавших диету, и 11% среди пациентов на диете);
- ▼ гиперактивность (14% среди пациентов, не соблюдавших диету, и ни одного среди пациентов на диете);
- ▼ сонливость, вялость, хроническая нехватка энергии

(19% среди пациентов, не соблюдавших диету, и ни одного среди пациентов на диете);

▼ постоянные головные боли (31% среди пациентов, не соблюдавших диету, и ни одного среди пациентов на диете);

▼ проблемы с нервной системой, например повышенный или пониженный мышечный тонус, изменения рефлексов (24% среди пациентов, не соблюдавших диету, и ни одного среди пациентов на диете).

При недостатке строительных аминокислот не образуется тирозин, а это нарушает синтез дофамина, адреналина, норадреналина, серотонина

У 41% пациентов, не соблюдавших диету, наблюдались разнообразные психические расстройства, в том числе фобии, панические приступы и депрессия. Из группы пациентов, которые соблюдали диету, лишь два человека упомянули о легкой форме проходящей депрессии, не нуждающейся в лечении. 54% группы не соблюдающих диету пациентов имели другие проблемы со здоровьем, которые полностью отсутствовали в группе пациентов, соблюдавших диету.

Статистический анализ показал прямую зависимость между IQ баллами у взрослых пациентов и IQ родителей, уровнем их образования, возраста, когда была начата диета, возраста, в котором диета прекратилась, а также зависимость от уровня фенилаланина в крови в разном возрасте.

Чем выше IQ родителей, их образование, чем раньше ребенок начал диету, чем ниже были уровни ФА в крови, и, если диета продолжалась в течение всего срока, все эти факторы благотворно влияли на IQ взрослых пациентов. Из 16 взрослых пациентов с классической формой ФКУ, которые вернулись на диету, 9 продолжали пить аминокислотную смесь и имели более вы-

Недостаток дофамина

нарушение познавательных и исполнительных функций

Страдают способности:

- концентрировать внимание
- планировать
- сохранять память
- решать проблемы
- эмоциональные нарушения (неадекватное поведение)
- нарушение социального поведения

Нехватка серотонина

- появление депрессии
- агрессия, чрезмерное возбуждение
- нарушения сна, бессонница

сокие IQ баллы, чем в детстве. В то же время 7 пациентов, которые прекратили диету, продемонстрировали тенденцию снижения IQ баллов во взрослом возрасте по сравнению с детским возрастом.

Отметим, что пациенты с классической формой ФКУ, которые на момент исследования принимали АКС, имели значительно более высокие показатели IQ, чем пациенты на обычной диете, даже если их уровень ФА в крови был выше нормы.

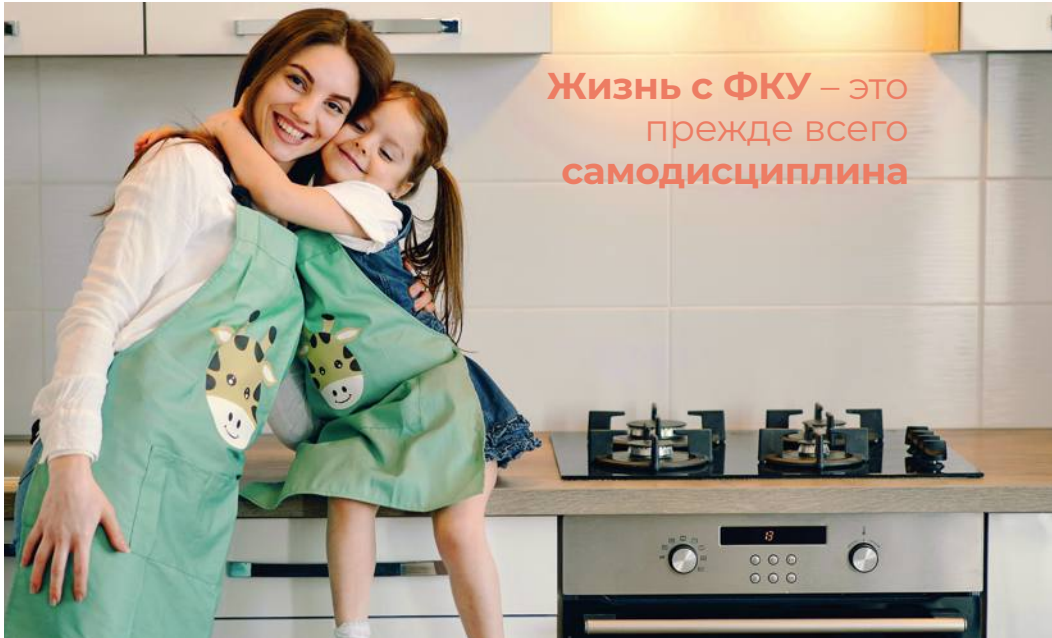
Из тех пациентов, которые сошли с диеты, лишь 32% окончили колледж или получили высшее образование. При этом 78% из продолжавших диету окончили колледж и получили высшее образование. Пять пациентов из группы, сошедшей с диеты, не смогли окончить даже общеобразовательную школу. Из тех, кто не прекращал диету, все провели хоть какое-то время в вузе, 44%

пациентов из этой группы принадлежали к двум высшим социально-экономическим классам, хотя только 20% взрослых пациентов, которые сошли с диеты, принадлежали к этим классам. Никто из пациентов, оставшихся на диете, не попал в низший социально-экономический класс, однако 18% из прекративших диету, туда попали.

Таким образом, данные исследования подтвердили гипотезу, что прекращение диеты имеет негативный эффект на долгосрочное состояние здоровья и интеллектуальное развитие пациентов с классической формой ФКУ. Есть надежда, что в будущем все больше и больше взрослых пациентов с ФКУ будут придерживаться диеты всю жизнь.

44% пациентов из группы, которая не прекращала диету и обучалась в вузах, вошли в два высших социально-экономических класса. Таковы данные одного из зарубежных исследований пациентов с фенилкетонурией на тему «От чего зависит уровень IQ пациентов с фенилкетонурией». Чем выше IQ родителей, их образование, чем раньше ребенок начал диету и, если она продолжалась в течение всего срока, чем ниже были уровни ФА в крови, все эти факторы благотворно влияли на IQ взрослых пациентов. Из пациентов, которые сошли с диеты, лишь 32% окончили колледж или получили высшее образование





**Жизнь с ФКУ – это
прежде всего
самодисциплина**

Нужно ли продолжать прием аминокислотной смеси после 18 лет?

Некоторые родители считают, что после 18 лет можно оставаться на низкобелковой диете без применения аминокислотных смесей. Но это ошибочно! Правильное диетическое лечение заключается не только в ограничении поступления ФА, но и в обязательном приеме АКС в полном объеме. Это обеспечивает поступление в организм всех жизненно важных аминокислот.

При недостатке строительных аминокислот ухудшается не только физическое состояние, но и работа мозга. У человека не образуется тирозин, а это нарушает синтез таких важных веществ, как дофамин, адреналин, норадреналин, серотонин.

Недостаток дофамина влечет за собой нарушение познавательных и исполнительных функций (концентрация внимания, способность планировать, сохранять память, решать проблемы), эмоциональные

Главное – родителям и врачам нужно разработать диету, которая позволит поддерживать уровень фенилаланина в крови на целевом уровне. Это поможет сохранить мозг здоровым

Важно не только ограничивать поступление фенилаланина, но и обязательно в полном объеме принимать аминокислотные смеси



нарушения (неадекватное поведение), нарушение социального поведения. Нехватка серотонина способствует появлению депрессии, агрессии, чрезмерному возбуждению, нарушениям сна, бессоннице. Высокий уровень ФА при снижении дофамина и серотонина дает снижение синтеза миелина, образующего миелиновую оболочку нервных волокон, что приводит к трудностям в передаче нервных импульсов.

Дефицит витаминов В6, В12, К1 приводит к нарушению функций нервной системы и кроветворения, а нехватка калия и магния – к сердечно-сосудистым заболеваниям

Однако при соблюдении диеты ФКУ наблюдается нехватка минералов, витаминов, микроэлементов, ведь идет резкое ограничение источников натурального белка, в том числе молочных продуктов, являющихся главным источником кальция. Это может привести к развитию остеопении (остеопороза). Восполнить нехватку кальция у людей с ФКУ призваны современные АКС, однако количество кальция может быть недостаточным.

Нехватка и недостаточное усвоение минералов для костной ткани возможны даже из-за переизбытка белка. Это происходит, когда употребляются полная доза АКС и высокобелковые продукты. Последствиями могут стать не только избыточный вес и высокий

уровень ФА, но и чрезмерная нагрузка на почки. Все это приводит к повышенному артериальному давлению (гипертензии). При этом даже при приеме полной нормы АКС существует риск недостатка некоторых микроэлементов и витаминов. Дефицит витаминов В6, В12, К1 и др. приводит к нарушению функций нервной системы и кроветворения, а нехватка калия и магния – к сердечно-сосудистым заболеваниям.

Для профилактики остеопороза нужно использовать безфенилаланиновые смеси, обогащенные кальцием и витаминами.

Людам с ФКУ следует избегать как избыточного, так и недостаточного потребления белка. Необходимо обязательно восполнять дефицит кальция. Особенно это важно, когда ребенок интенсивно растет. Следует контролировать основные биохимические параметры минерального обмена, наблюдать за состоянием костной ткани – денситометрия (определение плотности костей) у пациентов с ФКУ старше 5 лет (см. Клинические рекомендации: http://sr.rosminzdrav.ru/recomend/482_1). Не менее важно регулярно проводить УЗИ брюшной полости.

Для профилактики остеопороза специалисты рекомендуют регулярные физические нагрузки, занятия спортом.

Советы подросткам и взрослым с ФКУ

Подростку или взрослому достаточно сложно удерживать в пределах нормы уровень ФА в крови. Но его важно контролировать, потому что повышение его уровня на 1 мг% вызывает падение IQ на четыре пункта. Сказывается это и на психоэмоциональном состоянии, вызывая перепады настроения и неадекватные действия.

Планирование диеты позволит управлять уровнем ФА. Стоит записывать и контролировать его содержа-

Если вы нашли у себя некоторые из симптомов, возможно, это депрессия?

- ▲ грустное настроение, состояние тревоги, опустошенности
- ▲ нежелание заниматься любимым делом или невозможность получать удовольствие от своей деятельности
- ▲ беспокойный сон или чрезмерная сонливость
- ▲ постоянное чувство усталости
- ▲ постоянный голод или, наоборот, отказ от пищи. Потеря или быстрый набор веса
- ▲ непровольные движения тела
- ▲ чувство ненужности, отсутствие надежды
- ▲ неспособность сфокусироваться или принимать решения
- ▲ нежелание жить (сообщите это доктору немедленно!)

Возможно, эти проблемы возникли из-за высокого уровня ФА в крови

Важно мыслить позитивно. Такой настрой поможет достигнуть цели



Низкий уровень фенилаланина – это легче думать, разумнее планировать

ние в продуктах, избегать запрещенных. И здесь очень важно мыслить позитивно. Такой настрой поможет достигнуть цели: чем ниже уровень ФА в крови, тем лучше. Вам будет намного легче думать, разумно планировать и следовать советам, которые помогут вам быть здоровым.

Главное преимущество удержания низкого уровня ФА – это умения и навыки, которые вы получаете, чтобы держать низкий уровень ФА в крови каждый день. Среди них – привычка вычислять ФА в продуктах, самодисциплина, когда вы отказываетесь от продуктов

с высоким содержанием ФА, – такие правила и навыки полезны и для других областей вашей жизни.

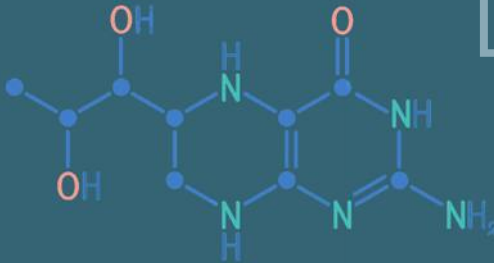
Жизнь с ФКУ – это прежде всего самодисциплина. Каждый день вам придется думать о ваших потребно-

Вместе с родителями научитесь готовить собственные блюда

стях, о том, что едите, ведь низкобелковая диета – это на всю жизнь. Возможно, вам будет необходимо рассказывать другим людям о своем рационе, окажется затруднительно есть вне дома или в гостях, поскольку многих блюд нужно избегать. В связи со специальной диетой вам необходимо будет научиться готовить собственные блюда. Вы изучите рецепты блюд из низкобелковых продуктов, овощей и фруктов.

Главное, что вам необходимо, – это разработать вместе с родителями и врачами диету, которая позволит поддерживать уровень ФА в крови на целевом уровне. Это поможет сохранить мозг здоровым.

Регулярно сдавайте анализ, проверяйте уровень фенилаланина. Это позволит контролировать ситуацию, ведь точно определить собственный уровень фенилаланина в крови самостоятельно затруднительно. Поможет мотивация. Чтобы контроль ФА был поводом не для переживаний, а для радости, установите себе награду за достижение цели. Вы должны поощрить себя за успех! Обязательно разделите вашу радость с семьей и друзьями. Сотрудничайте с врачами, чтобы найти оптимальный уровень ФА!



Ферменты в своей работе нуждаются в поддержке особых помощников – коферментов. Коферментом для фенилаланингидроксилазы является тетрагидробиоптерин (BH4)

«Сапроптерин» и другие новые методы лечения ФКУ



Ферменты в своей работе нуждаются в поддержке особых помощников – коферментов. Представьте себе мастера и подмастерье: помощник мастеру и нужный инструмент вовремя подаст, и доделает несложные операции, и дело, когда вместе, лучше и быстрее получается. Вот у ферментов и есть «подмастерья» – коферменты, которые помогают работать и ускоряют ферментные реакции.

Пациентам, которым диагноз установлен биохимическими методами, рекомендуют пройти ДНК-диагностику, чтобы спрогнозировать действие «Сапроптерина». Те, у кого выявлена чувствительность к препарату, должны продолжать соблюдать диету, но не столь строгую

Очень часто коферментами являются различные витамины, которые должны поступать с пищей, но иногда они синтезируются и в организме. Таким коферментом для фенилаланингидроксилазы является *тетрагидробиоптерин (BH4)*.

Он образуется в клетке в результате работы других ферментов, и если они не работают, то наблюдается его дефицит, что отражается на активности фенила-


ланингидроксилазы. Те формы ФКУ, при которых нарушается синтез тетрагидробиоптерина, называют кофакторной ГФА. Для их терапии применяют препарат «Сапроптерин», который представляет из себя недостающий кофермент – тетрагидробиоптерин.

«Сапроптерин» был одобрен Управлением по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов (FDA) 13 декабря 2007 года и стал первой фармакологической терапией для лечения ФКУ. 2 декабря 2008 года одобрен в Европе, в России и зарегистрирован с 2015 года.

Применение «Сапроптерина» для лечения классической ФКУ

Удивительная способность «Сапроптерина» помогать ферменту фенилаланингидроксилазе была отмечена довольно давно. Выяснилось, что при некоторых мутациях, которые вызывают классическую ФКУ, активность фермента можно повысить, если добавлять к нему «Сапроптерин». Это происходит, поскольку он стабилизирует фермент, делает его более устойчивым, и фермент начинает работать активнее, то есть становится способным расщеплять больше фенилаланина. Для пациентов с ФКУ это означает, что, применяя «Сапроптерин», они могут расширить свою диету. Это актуально особенно для подростков, которым очень сложно всегда придерживаться строгих правил.


Приблизительно от 15 до 25% пациентов с классической ФКУ отвечают на «Сапроптерин», и это зависит от мутации, которая вызывает заболевание. Для некоторых мутаций точно известно, что они являются нечувствительными к воздействию «Сапроптерина». К сожалению, это относится к самой частой при ФКУ мутации. Если у пациента генотип *p.R408W/p.R408W*, то «Сапроптерин» работать не будет. Но известны мутации, с которыми пациенты хорошо отвечают на терапию «Сапроптерином», – *p.R158Q*, *p.R243Q*, *p.A403V*. Поэтому всем, кому установлен диагноз ФКУ биохимическими методами, специалисты рекомендуют пройти ДНК-диагностику. Во многих регионах это можно сделать бесплатно, также есть бесплатная программа в ФГБНУ МГНЦ (<https://med-gen.ru>).



«Сапроптерин» был зарегистрирован в России в 2015 году



Формы ФКУ, при которых нарушается синтез тетрагидробиоптерина, называют кофакторной ГФА. Для их терапии применяют препарат «Сапроптерин»



Возможность использования препарата устанавливается врачом после проведения молекулярного исследования и нагрузочного теста

Тест проводится амбулаторно, но под присмотром врача

После ДНК-диагностики пациентам со всеми новыми мутациями и различными их сочетаниями, чтобы понять, есть ли у них чувствительность к «Сапроптерину», необходимо пройти специальный нагрузочный тест. Он заключается в том, что на фоне стабильной диеты пациент ежедневно получает «Сапроптерин» сразу после завтрака или вместе с ним. Тест, как правило, проводится амбулаторно, но под присмотром врача, длительность составляет от 2 до 7 и более суток.

Следует подчеркнуть что при проведении теста диета должна оставаться стабильной, иначе результат будет недостоверный. При снижении уровня фенилаланина крови на 30% от исходного (уровень ФА крови до начала теста) результат считается положительным, а пациент – чувствительным к лечению. Те, кто в дальнейшем будет получать «Сапроптерин», должны продолжать соблюдать диету и употреблять аминокислотные смеси, постепенно изменяя свой рацион по рекомендации врача.

«Сапроптерин» может применяться и у пациентов с классической ФКУ в сочетании с диетой, реже – без диеты. У пациентов с ВН4 является препаратом патогенетической терапии. Возможность использования препарата устанавливается врачом после проведения молекулярного исследования и нагрузочного теста у пациентов с классической ФКУ, для пациентов с ВН4 врач сразу приступает к подбору дозировки.

Новое в лечении ФКУ

Необычный подход придумали для терапии взрослых пациентов с 16 лет – применение фермента. Но это не стандартная ферментная заместительная терапия, когда возмещают недостающий фермент, как, например, при лизосомных заболеваниях, а иная.

Созданный для лечения ФКУ фермент «Пегвалиаза» превращает фенилаланин в аммиак и транс-коричную кислоту. Аммиак метаболизируется в печени в цикле мочевины. Транс-коричная кислота и ее конечный продукт, бензойная кислота, конъюгируются с глицином и выводятся с мочой.



Препарат «Пегвалиаза» одобрен как ферментная заместительная терапия при фенилкетонурии, но пока для лечения пациентов только с 16 лет

Препарат «Пегвалиаза» (Pegvaliase) одобрен Управлением по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов (FDA) 24 мая 2018 года и в странах Европы 3 мая 2019 года в качестве ферментной заместительной терапии при ФКУ.

В настоящее время «Пегвалиаза» одобрена только для лечения взрослых пациентов с ФКУ с 16 лет, у которых концентрация фенилаланина в крови не контролируется и превышает 600 мкмоль/л. Продолжаются исследования по оценке безопасности и эффективности этого препарата у детей, подростков, пациентов с легкими формами ФКУ в сочетании с «Сапроптерином» и с ограниченной диетической терапией.



Если будущая мама – пациентка с ФКУ, то на этапе планирования беременности рекомендуется провести обследование будущего отца для исключения возможного носительства мутаций гена PAH

Фенилкетонурия и беременность



Каждая женщина мечтает стать матерью здорового ребенка. Для женщины с фенилкетонурией это особенно важно, ведь во многом именно от нее зависит, будет ли здоров ее малыш.

Родителям девочек с ФКУ, наблюдающимся в медико-генетических консультациях, нужно периодически напоминать о необходимости посещения консультации, когда девочка достигла фертильного возраста, чтобы побеседовать с врачом о будущем потомстве. А в период до зачатия и во время беременности надо индивидуально подобрать гипофенилаланиновую диету.

Пациенткам с фенилкетонурией до зачатия и во время беременности надо индивидуально подобрать гипофенилаланиновую диету

В целом девочкам с ФКУ важно поддерживать содержание ФА в крови на уровне до 4 мг/дл независимо от возраста, поскольку гораздо сложнее в старшем возрасте и тем более во время беременности вновь перейти на более жесткую диету, ведь ужесточение станет сложным из-за психоэмоциональных особенностей беременных. Необходимо знать, что высокие уровни ФА в подростковом возрасте могут негативно влиять на генетический материал яйцеклеток.

Прежде чем запланировать беременность, женщина должна пройти подготовительный этап. На нем рекомендуется провести обследование будущего отца, чтобы исключить возможное носительство мутаций гена PАН, оценить физическое состояние здоровья будущей мамы, проконсультироваться у гинеколога и генетика.

Конечно, женщины с ФКУ могут иметь здоровых детей, но очень важно помнить, что беременность нужно планировать. Повторим: будущей маме желательно не прекращать диету или вернуться к ней примерно за три месяца до планируемой беременности. Кроме того, нужно контролировать уровень ФА, перед тем как наступит беременность или как только женщина узнает, что беременна.

Почему важно соблюдать диету во время беременности

При планировании беременности желательно, чтобы уровень фенилаланина (ФА) в крови за два-три месяца до зачатия и в течение беременности не превышал 360 мкмоль/л. Почему? Дело в том, что содержание



4 мг/дл – на таком уровне девочкам с ФКУ важно поддерживать содержание ФА в крови вне зависимости от возраста. Высокие уровни ФА в подростковом возрасте могут негативно влиять на генетический материал яйцеклеток

При организации диетотерапии необходимо учитывать:

1 клиническую форму заболевания

2 индивидуальную толерантность женщины к ФА

3 уровень ФА в крови до начала диеты. Исследование, проведенное в Великобритании (Lee et al.), показало, что у женщин, начавших соблюдать диету уже после наступления

беременности, дети рождались с меньшей массой и окружностью головы и среди них чаще отмечались пороки сердца и ниже был индекс интеллектуального развития (IQ). Высокий уровень ФА в крови у беременной причиняет вред мозгу будущего ребенка, приводя к высокому риску серьезных проблем у плода

Среди таких рисков: ▲ умственная отсталость, которая, к сожа-

лению, у таких детей не обратима

- ▲ микроцефалия
- ▲ задержка внутриутробного развития
- ▲ врожденный порок сердца и другие пороки развития
- ▲ расщелины губы, неба и другие лицевые аномалии
- ▲ дефекты мочевого пузыря

Всего этого можно избежать, если женщина с ФКУ придерживается диеты, то есть ограничивает суточное потребление фенилаланина



Особенно важно придерживаться особой диетотерапии в первом триместре беременности

низкобелковые продукты – макароны, хлебобулочные изделия, каши, рис и т. д.; овощи и фрукты в ограниченном количестве; аминокислотная смесь (для детей старшего возраста и беременных).

Необходимо на фоне диеты проводить контроль уровня ФА в крови один раз в неделю.

Особенно важно придерживаться такого питания в первый триместр беременности. Нужно употреблять суточную норму АКС, желательно использовать смеси с высоким содержанием белкового эквивалента (от 69 до 77 г на 100 г сухого продукта). Также важно не забывать принимать специальные препараты жирных кислот Омега-3 и др., рекомендуемые лечащим врачом. Хотя большинство АКС содержат адекватное количество витаминов и минеральных веществ,

ФА в околоплодных водах в 1,5–2 раза выше, чем в сыворотке крови. Рекомендуется, чтобы период между моментом, когда достигнут допустимый уровень ФА в крови, и моментом зачатия был минимальным.

Диетотерапия беременной женщины с ФКУ

Итак, запланировав беременность и при ней, нужно ограничить суточное потребление фенилаланина. Согласно клиническим рекомендациям, они должны составлять:
*триместр 1 – 265–770,
 триместр 2 – 400–1650,
 триместр 3 – 700–2275,
 период лактации – 700–2275.*

Диета по-прежнему состоит из следующего:

нужно контролировать уровень белка, гемоглобина, минеральных веществ (цинка, меди, кальция, железа, селена, фосфора), витамина В12, фолиевой кислоты в крови беременной.

Потребность в основных пищевых веществах для женщин с ФКУ приведена в табл. 8. При выявлении дефицита этих веществ рекомендуется добавлять их в виде витаминно-минеральных комплексов. Для по-

Таблица 8. Потребность в основных пищевых веществах у женщин с ФКУ во время беременности

Период беременности	Потребность в основных пищевых веществах	Белки, г	Белки естественных продуктов, г	Жиры, г	Углеводы, г	Калории, ккал
Первый триместр	на 1 кг массы	1-1,6	0,11-0,13	1,5	6,5-7	40-50
	среднесуточная потребность	70-80	6,6-9,2	90-100	400	2400-3500
Второй триместр	на 1 кг массы	1,2-1,7	0,15-0,2	1,6	7-7,5	45-55
	среднесуточная потребность	80	9-14	96-110	420-520	2700-3800
Третий триместр	на 1 кг массы	1,2-1,9	0,25-0,33	1,6	7-7,5	45-55
	среднесуточная потребность	85	15-20	96-110	420-520	2700-3800

вышения калорийности рациона применяются низкобелковые продукты питания.

Для ФКУ характерен низкий уровень тирозина, поэтому следует поддерживать следующие его показатели:

первый триместр беременности – $0,90 \pm 0,40$ мг%;

второй триместр беременности – $1,04 \pm 0,44$ мг%;

третий триместр беременности – $0,99 \pm 0,49$ мг%.

Необходимо правильно распределять поступление ФА в течение суток: на завтрак – 35%; на обед – 45%; на ужин – 20%.

Распределение фенилаланина:
завтрак – 35%
обед – 45%
ужин – 20%



1 x 7 Каждую неделю нужно проводить контроль уровня ФА в крови, даже когда женщина соблюдает диету

Обязательно нужно контролировать анализы крови (общий и биохимический) с определением уровня электролитов и витаминов, проводить исследование уровня глюкозы и гликированного гемоглобина в крови женщинам с ГФА при наступлении беременности.

В период беременности всем женщинам проводят не менее трех УЗИ плода в жестко регламентированные сроки (в 11–14 недель беременности, в 18–22 недели и в 30–34 недели). Пациенткам с ГФА во время беременности рекомендовано проведение дополнительных «промежуточных» экспертных УЗИ плода на сроке 15–16 и 25–26 недель, чтобы исключить врожденные anomalies развития малыша.



*Докозагексае-
новая кислота
определяет
оптимальное
формирова-
ние высшей
нервной
деятельности
ребенка.*

Мониторинг уровня фенилаланина беременным с ГФА на фоне диетотерапии проводится не чаще одного раза в 7 дней в первом триместре и не чаще одного раза в две недели во втором и третьем триместрах. В третьем триместре анализ на ФА уже можно сдавать в среднем один раз в две недели. Уровень ФА в этот триместр можно держать до 6 мг/дл, а это значит, что в этот период допускается некоторое расширение диеты, но оно должно происходить только при регулярном контроле уровня ФА.

Повышение ФА у женщины с ФКУ

Если уровень ФА 6–10 мг% без диеты, рекомендуется частичное ограничение потребления естественных белков с применением АКС. Необходимо контролировать уровень ФА в крови один раз в неделю. Обязательно, как и женщине с классической ФКУ, наблюдаться у генетика, гинеколога, диетолога.

Расширение диеты в течение беременности

Пройдя первый триместр беременности при строгом соблюдении диеты и контроле фенилаланина, можно немного расширить диету. Но это возможно только при удовлетворительных анализах биохимии, фенилаланина и т. д. Диета пересчитывается согласно индивидуальной толерантности ФА и прибавке веса. Во второй половине беременности нужно питаться 5–6 раз в сутки, АКС употреблять небольшими порциями.

В список нежелательных продуктов в период беременности врачи вносят острое, соленое, сладости. Эти продукты могут привести к сильному вздутию живота, а употребление соли задерживает воду в организме. Если для обычной беременной женщины рекомендуют понизить калорийность питания, отказаться от мучных изделий, то для беременной женщины с фенилкетонурией высококалорийный низкобелковый хлеб и макароны – это основной источник углеводов, энергии.

Во второй половине беременности необходимо питаться 5–6 раз в сутки, аминокислотные смеси употреблять небольшими порциями

Булочки: за или против? Обычной женщине во время беременности рекомендуют понизить калорийность питания, отказаться от мучных изделий, однако для будущих мам с фенилкетонурией, напротив, высококалорийный низкобелковый хлеб и макароны необходимы





Формирование мозга ребенка происходит за счет увеличения числа дендритных клеток в структурах головного мозга и установления связей между нейронами. Чем больше связей между клетками мозга, тем лучше память, способности ребенка к обучению и интеллектуальный потенциал. Без Омега-3 эти процессы замедляются и могут протекать не в полном объеме

Роль полиненасыщенных жирных кислот в обеспечении здоровья матери и ребенка

Как уже отмечалось, применение витаминно-минеральных комплексов к пище является методом профилактики осложнений беременности и негативных перинатальных исходов. В ряду необходимых для жизни субстанций важны Омега-3 полиненасыщенные жирные кислоты. Для нервной и сердечно-сосудистой систем особенно необходимо достаточное поступление в организм докозагексаеновой кислоты. Она определяет не только нормальное течение беременности и развитие плода, но и оптимальное формирование высшей нервной деятельности ребенка.

Наибольший интерес представляют Омега-3 (ПНЖК). Биологический эффект, оказываемый Омега-3, реализуется на клеточном и органном уровнях. Основными функциями Омега-3 являются их участие в формировании клеточных мембран и синтез тканевых гормонов. Однако Омега-3 обладают также антиоксидантными свойствами, способствуют снижению артериального давления, растворению тромбов, защите сосудов от повреждений. Кроме этого кислоты Омега-3 не только обеспечивают правильное развитие нервной системы плода и зрительного анализатора, особенно сетчатки, но и выступают как антидепрессанты, поскольку играют важную роль в накоплении серотонина.

Формирование мозга ребенка происходит за счет увеличения числа дендритных клеток в структурах головного мозга и установления связей между нейронами. Чем больше связей между клетками мозга, тем лучше память, способности ребенка к обучению и интеллектуальный потенциал. К сожалению, без Омега-3 эти процессы замедляются и могут протекать не в полном объеме.

Помимо участия в формировании нервной системы Омега-3 улучшают усвоение кальция и магния клетками, обеспечивая транспорт этих минералов через клеточные мембраны. Это особенно важно во время беременности, когда потребности в данных микроэле-

Наибольшие потребности в Омега-3 жирных кислотах наблюдаются в третьем триместре беременности. А риск недостатка Омега-3 возникает при исключении из диеты натуральных источников этого вещества – мяса, рыбы, яйца, орехов, фасоли



ментах значительно возрастают и их дефицит может сказаться на росте и развитии малыша.

Наибольшие потребности в Омега-3 жирных кислотах наблюдаются в третьем триместре беременности, когда для полноценного развития малышу необходимо ежедневно получать 50–70 мг данных соединений. Для этого с пищей должно поступать не менее 200 мг докозагексаеновой кислоты. Поступая с пищей, Омега-3 во время беременности транспортируется через плаценту от матери к плоду, а после рождения ребенка уровень их поступления обеспечивается за счет грудного молока.

Причиной риска недостатка Омега-3 у беременной женщины с ФКУ является исключение из диеты натуральных источников этого вещества – мяса, рыбы, яйца, орехов, фасоли. Поэтому необходимо обогащать рацион женщины растительными маслами, содержащими растительные ПНЖК (оливковое, льняное и др.), а также препаратами так называемых морских Омега-3, которые получают из жира рыб.

Применение «Сапроптерина» при беременности и в период грудного вскармливания

Вопрос о назначении препарата «Сапроптерин» беременной женщине должен рассматриваться, если строгое соблюдение диеты не обеспечивает адекватного снижения фенилаланина в крови. Препарат назначают

Кислоты Омега-3 обеспечивают правильное развитие нервной системы и зрительного анализатора, особенно клетчатки

Омега-3 выступает и как антидепрессант, играя важную роль в накоплении серотонина



Целесообразно проводить тестирование на чувствительность к «Сапроптерину» до наступления беременности, чтобы выявить потенциально чувствительных пациенток

во время беременности, если прежде была доказана чувствительность к лечению «Сапроптерином» или когда женщина уже была на данной терапии. Конечно, целесообразно проводить тестирование на чувствительность к «Сапроптерину» до наступления беременности, чтобы выявить потенциально чувствительных пациенток, при этом используется стандартная процедура тестирования. Это позволит женщинам начать прием «Сапроптерина» при наступлении беременности и повысить толерантность к пищевому ФА.

Но нужно понимать, что подтвержденных данных клинических исследований о поступлении «Сапроптерина» или его метаболитов в грудное молоко женщин нет, поэтому препарат «Сапроптерин» не рекомендуется применять кормящим женщинам с ФКУ.

Итак, правильное питание и соблюдение диетотерапии имеют огромное значение в сохранении здоровья беременной женщины и для полноценного развития будущего ребенка. Счастье, томительное ожидание, предвкушение и даже страх – разные чувства неизбежно сопровождают беременных женщин. И очень важно в такой период не поддаваться эмоциям, а помнить о той ответственности, которая является неотъемлемой частью этого периода. Именно в это время важно соблюдать диету с учетом требований, предъявляемых «особенной беременностью». Как говорится, жизнь и здоровье вашего ребенка – в ваших руках.

Счастье, томительное ожидание, предвкушение и даже страх – разные чувства сопровождают беременных женщин. Не поддавайтесь эмоциям – лучше помните о своей ответственности перед будущим ребенком!

Диспансерное наблюдение

Пациенты с ФКУ нуждаются в наблюдении многих специалистов, прежде всего в первые годы жизни. Поскольку ребенок находится на диете, нужно быть уверенным, что он получает все необходимые питательные вещества в нужном количестве и соотношении. Необходимо следить за ростом и весом ребенка. Обязательно дома должны быть весы, и не забудьте весы для взвешивания продуктов!

В России наблюдение за пациентами с ФКУ осуществляет прежде всего врач-генетик. Он помогает семье в первое время и с расчетами диеты, может направить к профильным специалистам, если имеется такая необходимость. Второй важный доктор – невролог. Обязательно нужно следить за двигательным и психическим развитием ребенка. И необходимо регулярно сдавать анализы крови.

На первом этапе обязательно нужно установить точный генотип заболевания – понять, какая форма ФКУ у пациента и какие мутации к ней привели. Далее кроме анализа на фенилаланин необходимо регулярно проводить общий анализ крови и биохимию крови: они дают информацию, насколько корректна диетотерапия, нет ли дефицита белка или других жизненно важных соединений.

Внимание! Необходимые консультации специалистов и кратность обследований нужно уточнять в действующих клинических рекомендациях по ФКУ

Сейчас появилась возможность методом тандемной масс-спектрометрии определять не только ФА, но и многие другие аминокислоты, в том числе и соотношение ФА/тирозин. Вы можете попросить вашего врача-генетика помочь отправить образцы на такое исследование, если в вашем регионе оно пока не проводится. В табл. 9 приведены рекомендуемые специалистами исследования и их частота.



Появилась возможность методом тандемной масс-спектрометрии определять не только фенилаланин, но и многие другие аминокислоты, в том числе и соотношение ФА/тирозин

Основное наблюдение ведет врач-генетик, который в первое время помогает с расчетом диеты. Второй важный доктор – это невролог, поскольку нужно обязательно следить за двигательным и психическим развитием



ТАБЛИЦА 9. ДИСПАНСЕРНОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

Консультация врачей и анализы / исследования / тестирование	Комментарий
9.1. ПЕРВИЧНО	
Повторное определение содержания ФА в периферической крови новорожденным детям с повышенным уровнем ФА по результатам первичного теста	не позднее трех недель от первично положительного результата
Консультация врача-генетика (назначение и коррекция диетотерапии, осуществление контроля за адекватностью ее проведения)	не позднее трех недель от первично положительного результата
Определение концентрации ФА и тирозина в крови	не позднее трех недель от первично положительного результата
Исследование содержания птеринов в моче	по показаниям
Молекулярно-генетическое исследование генов PAH, PTS, QDPR, GCH1, SPR, DNAJC12	в первый год после постановки диагноза биохимическими методами
Консультация врача-диетолога для анализа и коррекции диетотерапии (первично)	не позднее трех недель от рождения
Консультация врача-педиатра для оценки общего состояния здоровья и определения тактики дальнейшей терапии	в первые шесть месяцев
Консультация врача-кардиолога и кардиологическое обследование для своевременного выявления и/или мониторинга кардиологических изменений	в первые шесть месяцев
Эхокардиография (при изменениях на ЭКГ)	по показаниям
12-канальная ЭКГ для выявления дисметаболических нарушений в миокарде	в первые шесть месяцев
Консультация врача-невролога для своевременного выявления и/или мониторинга неврологических изменений	в первые шесть месяцев
Осмотр врачом-офтальмологом, включающий обследование глазного дна (офтальмоскопии), с целью выявления глазной патологии	в первые шесть месяцев
Исследование общего анализа крови для оценки основных параметров кроветворения	в первые шесть месяцев
Исследование общего анализа мочи с целью выявления дисметаболической нефропатии	в первые шесть месяцев
Исследование аминокислот в крови с целью выявления аминокислотного дисбаланса	в первые шесть месяцев

Консультация врачей и анализы / исследования / тестирование	Комментарий
Исследование биохимического анализа крови общетерапевтического (общий белок, белковые фракции, холестерин, триглицериды, щелочная фосфатаза, креатинин, мочеви́на, аланинаминотрансфераза (АЛТ), аспаратаминотрансфераза (АСТ), кальций общий и ионизированный, натрий, калий, неорганический фосфор, железо и ферритин) с целью оценки баланса важнейших нутриентов при диетотерапии, оценки кальциево-фосфорного обмена, оценки состояния почек и печени	в первые шесть месяцев
Исследование уровня кальция и фосфора в моче с целью оценки состояния почек, выявления дисметаболической нефропатии, кальциурии	в первые шесть месяцев
УЗИ органов брюшной полости и почек для выявления дисметаболических нефропатий, нефрокальциноза, изменений со стороны печени и поджелудочной железы на фоне высокобелковой диеты	в первые шесть месяцев
24-часовой нагрузочный тест с ВН4 с целью определения чувствительности к лечению «Сапроптерином» и дифференциальной диагностики классической ФКУ и ГФА, обусловленной нарушениями обмена ВН4	по показаниям
Назначение лечения	Комментарий
Назначение диетотерапии после установления диагноза, чтобы предотвратить повреждение ЦНС	как можно раньше (до трех недель жизни)
Назначение патогенетически обоснованного лечения синтетическим аналогом ВН4 («Сапроптерина дигидрохлорид»* (А16АХ)) пациентам с ГФА, обусловленной недостаточностью ВН4, с целью предотвратить тяжелые неврологические нарушения	после положительного тестирования «Сапроптерином»
Назначение препаратов кальция и витамина D и его аналогов	при наличии остеопении
Назначение препаратов трехвалентного железа	при наличии железодефицитной анемии
Назначение противосудорожных препаратов	по показаниям

9. 2. ПОВТОРНО И ДАЛЕЕ

Консультация врачей и анализы / исследование / тестирование	0–3 мес.	4–12 мес.	1–6 лет	7–12 лет	12–18 лет
Консультация врача-генетика (назначение и коррекция диетотерапии, осуществление контроля за адекватностью ее проведения)	не реже одного раза в два месяца		не реже одного раза в шесть месяцев		
Консультация врача-диетолога для анализа и коррекции диетотерапии	не реже одного раза в год				
Консультация врача-педиатра для оценки общего состояния здоровья и определения тактики дальнейшей терапии	один раз в шесть месяцев				
Консультация врача-кардиолога и кардиологическое обследование для своевременного выявления и/или мониторинга кардиологических изменений	один раз в шесть месяцев				
Эхокардиография при изменениях на ЭКГ	по показаниям				
12-канальная ЭКГ для выявления дисметаболических нарушений в миокарде	по показаниям				
Консультация врача-невролога для своевременного выявления и/или мониторинга неврологических изменений	по показаниям				
Консультация врача-гастроэнтеролога	по показаниям				

Консультация врачей и анализы / исследования / тестирование	0–3 мес.	4–12 мес.	1–6 лет	7–12 лет	12–18 лет
Осмотр врачом-офтальмологом, включающий обследование глазного дна (офтальмоскопия), с целью выявления глазной патологии и неврологического статуса	не реже одного раза в три года				
Консультация врача-психиатра для оценки психиатрического статуса	по показаниям				
Консультация врача-физиотерапевта для назначения и проведения физиотерапевтических процедур	по показаниям (заболевания суставов, рахит, нарушения кальциево-фосфорного обмена)				
Консультация медицинского психолога для оценки и коррекции психологического состояния и оказания психологической помощи	по показаниям		обязательно при отказе от диетотерапии, употребления продуктов специализированного питания, а также высокого риска потери метаболического контроля и полной утраты медицинского наблюдения	по необходимости оказывается психологическая помощь по вопросам коммуникации в семье и обществе, профессиональной ориентации; для пациентов женского пола дополнительно по вопросам, связанным с беременностью	
МРТ головного мозга при наличии неврологической симптоматики	по показаниям				
ЭЭГ-мониторинг при наличии неврологической симптоматики	по показаниям				
Оценка нутритивного и психоневрологического статуса больного при посещении врача	один раз в два-три месяца	один раз в шесть месяцев	один раз в 6–12 месяцев		

Консультация врачей и анализы / исследования / тестирование	0–3 мес.	4–12 мес.	1–6 лет	7–12 лет	12–18 лет
Анализ крови на ФА (утром натощак)	один раз в неделю	один раз в 10 дней	не реже одного-двух раз в месяц	не реже одного раза в три месяца	
Анализ крови пациентам с ГФА с максимальным значением уровня ФА на протяжении длительного периода 360 мкмоль/л (6 мг/дл)	не реже одного раза в месяц	по показаниям			
Исследование общего анализа крови для оценки основных параметров кроветворения	не реже одного раза в год				
Исследование общего анализа мочи с целью выявления дисметаболической нефропатии	не реже одного раза в год				
Исследование аминокислот в крови с целью выявления аминокислотного дисбаланса	не реже одного раза в год				
Исследование уровня кальция и фосфора в моче с целью оценки состояния почек, выявления дисметаболической нефропатии, кальциурии	один раз в три месяца	один раз в шесть месяцев			
Исследование биохимического анализа крови общетерапевтического (общий белок, белковые фракции, холестерин, триглицериды, щелочная фосфатаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза (АЛТ), аспаратаминотрансфераза (АСТ), кальций общий и ионизированный, натрий, калий, неорганический фосфор, железо и ферритин) с целью оценки баланса важнейших нутриентов при диетотерапии, оценки кальциево-фосфорного обмена, оценки состояния почек и печени	не реже одного раза в год				

Консультация врачей и анализы / исследование / тестирование	0–3 мес.	4–12 мес.	1–6 лет	7–12 лет	12–18 лет
Диетотерапия (с целью профилактики повреждений ЦНС и улучшения социальной адаптации)	пожизненно				
УЗИ органов брюшной полости и почек для выявления дисметаболических нефропатий, нефрокальциноза, изменений со стороны печени и поджелудочной железы на фоне высокобелковой диеты	один раз в год				
Исследование минеральной плотности костной ткани – денситометрия для диагностики остеопороза и его профилактики	по показаниям		старше пяти лет по показаниям		
Назначение препаратов кальция и витамина D и его аналогов	при наличии остеопении				
Проведение рентгенографии кисти рук детям, имеющим задержку физического и полового развития для определения костного возраста и кальциево-фосфорного обмена	с двух лет по показаниям				
Назначение предшественников нейротрансмиттеров в комплексном лечении пациентов с ВН4-зависимыми ГФА с целью коррекции экстрапирамидного синдрома	по показаниям				
Назначение препаратов трехвалентного железа	при наличии железодефицитной анемии				
Назначение карбамазепина, вальпроевой кислоты	при наличии судорожного синдрома				

Консультация врачей и анализы / исследования / тестирование	0–3 мес.	4–12 мес.	1–6 лет	7–12 лет	12–18 лет
Консультация девочек подросткового возраста по вопросу планирования семьи с целью предупреждения рождения ребенка с материнской ФКУ					по показаниям

9.3. ПОСЛЕ 18 ЛЕТ

Консультация врачей и анализы/исследования/тестирование	18 лет и старше		
	мужчины и небеременные женщины	беременные с ФАГ-дефицитной ГФА (I–II триместр)	беременные с ФАГ-дефицитной ГФА (III триместр)
Консультация врача-генетика (назначение и коррекция диетотерапии, осуществление контроля за адекватностью ее проведения)	не реже одного раза в год	не реже одного раза в триместр	
Консультация врача-диетолога для анализа и коррекции диетотерапии	не реже одного раза в год	по показаниям	
Консультация врача-терапевта для оценки общего состояния здоровья и определения тактики дальнейшей терапии	один раз в шесть месяцев	по показаниям	
Консультация врача-кардиолога и кардиологическое обследование для своевременного выявления и/или мониторинга кардиологических изменений	по показаниям		
Эхокардиография при изменениях на ЭКГ	по показаниям		
12-канальная ЭКГ для выявления дисметаболических нарушений в миокарде	не реже одного раза в год		

Консультация врачей и анализы / исследования / тестирование	18 лет и старше		
	мужчины и небеременные женщины	беременные с ФАГ-дефицитной ГФА (I–II триместр)	беременные с ФАГ-дефицитной ГФА (III триместр)
Консультация врача-гастроэнтеролога	по показаниям		
Консультация врача-физиотерапевта для назначения и проведения физиотерапевтических процедур по показаниям (заболевания суставов, рахит, нарушения кальциево-фосфорного обмена)	по показаниям		
Консультация врача-психиатра для оценки психиатрического статуса	по показаниям		
МРТ головного мозга при наличии неврологической симптоматики	по показаниям		
ЭЭГ-мониторинг при наличии неврологической симптоматики	по показаниям		
Оценка нутритивного и психоневрологического статуса больного при посещении врача	один раз в год	не реже одного раза в три месяца	
УЗИ органов брюшной полости и почек для выявления дисметаболических нефропатий, нефрокальциноза, изменений со стороны печени и поджелудочной железы на фоне высокобелковой диеты	один раз в год		
Исследование общего анализа мочи с целью выявления дисметаболической нефропатии	не реже одного раза в год		
Диетотерапия (с целью профилактики повреждений ЦНС и улучшения социальной адаптации)	пожизненно		
Исследование аминокислот в крови с целью выявления аминокислотного дисбаланса	не реже одного раза в год		
Анализ крови на ФА (утром натощак)	один раз в три месяца	не реже одного раза в неделю	не реже одного раза в две недели

Консультация врачей и анализы / исследования / тестирование	18 лет и старше		
	мужчины и небеременные женщины	беременные с ФАГ-дефицитной ГФА (I–II триместр)	беременные с ФАГ-дефицитной ГФА (III триместр)
Анализ крови пациентам с ГФА с максимальным значением уровня ФА на протяжении длительного периода 360 мкмоль/л (6 мг/дл)			
Исследование общего анализа крови для оценки основных параметров кроветворения	не реже одного раза в год		
Исследование биохимического анализа крови общетерапевтического (общий белок, белковые фракции, холестерин, триглицериды, щелочная фосфатаза, креатинин, мочевины, аланинаминотрансфераза (АЛТ), аспартатаминотрансфераза (АСТ), кальций общий и ионизированный, натрий, калий, неорганический фосфор, железо и ферритин) с целью оценки баланса важнейших нутриентов при диетотерапии, оценки кальциево-фосфорного обмена, оценки состояния почек и печени	не реже одного раза в год		
Консультация врача-невролога для своевременного выявления и/или мониторинга неврологических изменений	по показаниям		
Осмотр врачом-офтальмологом, включающий обследование глазного дна (офтальмоскопия), с целью выявления глазной патологии и неврологического статуса	не реже одного раза в три года		
Исследование общего (клинического) и биохимического анализа мочи с целью выявления кристаллурии и метаболической нефропатии	не реже одного раза в год		

Консультация врачей и анализы / исследования / тестирование	18 лет и старше		
	мужчины и небеременные женщины	беременные с ФАГ-дефицитной ГФА (I–II триместр)	беременные с ФАГ-дефицитной ГФА (III триместр)
Диетотерапия (с целью профилактики повреждений ЦНС и улучшения социальной адаптации)	пожизненно		
Исследование минеральной плотности костной ткани – денситометрия для диагностики остеопороза и его профилактики	по показаниям		
Назначение предшественников нейротрансмиттеров в комплексном лечении пациентов с ВН4-зависимыми ГФА с целью коррекции экстрапирамидного синдрома	по показаниям		
Назначение препаратов кальция и витамина D и его аналогов	с целью профилактики остеопении		
Назначение препаратов трехвалентного железа	при наличии железодефицитной анемии		
Назначение карбамазепина, вальпроевой кислоты	при наличии судорожного синдрома		
Консультация медицинского психолога для оценки и коррекции психологического состояния и оказания психологической помощи	при необходимости оказывается психологическая помощь по вопросам коммуникации в семье и обществе, профессиональной ориентации; для пациентов женского пола дополнительно по вопросам, связанным с беременностью		
Консультация пар, планирующих беременность, при условии, что будущие родители являются носителями мутации	по показаниям		

Индивидуальное приготовление пищи и отдельное меню для ребенка с фенилкетонурией являются обязанностью детского сада и школы. Но практика часто пока расходится с законом



Есть ли в вашем городе специализированные детсады или группы, вы можете узнать в департаменте образования

Организация питания детей с ФКУ в ДОУ и общеобразовательных учреждениях



Мы знаем, что здоровье детей невозможно обеспечить без рационального питания. Нужна устойчивость к действию инфекций и других неблагоприятных факторов внешней среды. Правильно организованное питание формирует культурно-гигиенические навыки, полезные привычки, так называемое рациональное пищевое поведение, закладывает основы культуры питания. Но как этого добиться?

Индивидуальное приготовление пищи и отдельное меню для ребенка с ФКУ являются обязанностью детского сада и образовательного учреждения. Однако практически все родители сталкиваются с проблемой организации питания в детсаду. Конечно, в крупных городах существуют специализированные детские образовательные учреждения (ДОУ) или специализированные группы в обычных детских образовательных учреждениях, принимающие детей с аллергиями или пищевой непереносимостью. В таких учреждениях осуществляется специальная диета. О существовании подобных ДОУ в своем городе можно узнать, обратившись в соответствующий департамент образования. Но диета там будет, конечно, не низкобелковая, а скорее всего, безмолочная и/или безглютеновая.

Учимся отстаивать права на правильное питание для своего ребенка.

План действий

Шаг 1. Все дети перед приемом в ДОУ проходят медицинскую комиссию в поликлинике и получают медицинскую справку, в которой указывается наличие хронических заболеваний, в том числе ФКУ. Возьмите у генетика или распечатайте из интернета полный перечень продуктов, которые необходимо исключить из питания вашего ребенка.

Шаг 2. Получив справку с диагнозом и списком продуктов, обратитесь к заведующей ДОУ, поставьте ее в известность о диагнозе и запрещенных продуктах, вместе решите вопрос о питании ребенка.



Шаг 3. После разговора с заведующей также предупредите воспитателя и медицинского работника. К сожалению, четких правил для организации питания ребенка с хроническими заболеваниями в ДОУ, прописанных в каком-либо нормативном акте, пока нет, поэтому в каждом детском саду этот вопрос решается отдельно. Но в любом случае его руководство обязано продумать, как помочь ребенку. Конечно, желательно это делать вместе с родителями.

Для этого потребуется:

- ▶ сбор информации о состоянии и диагнозе;
- ▶ разработка специализированного питания;
- ▶ составление индивидуального меню.

Руководители ДОУ и родители могут договориться о различных вариантах организации питания ребенка:

- ▶ отдельный диетстол;
- ▶ свое низкобелковое питание.

Но так выглядит идеальный вариант развития событий, когда руководители детского сада добросовестно относятся к своей работе и выполняют все возложенные законодательством обязанности. Однако практика показывает обратное: родителям нередко отказыва-

Отстаивая право ребенка с фенилкетонурией на особое питание в детском саду, вы можете обратиться и к уполномоченному по правам ребенка в своем субъекте РФ



Согласно п. 1 ст. 37 федерального закона от 29.12.2012 года № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации» организация питания возлагается на организации, осуществляющие образовательную деятельность

ют в организации питания, ссылаясь на то, что ДОУ не обязано готовить для детей индивидуально.

Юридические аргументы. Рассмотрим ситуацию с точки зрения закона. Деятельность ДОУ по обеспечению питания детей регулируется законами РФ и иными нормативными актами.

В соответствии с п. 2 ст. 17 федерального закона от 30.03.1999 № 52-ФЗ «О санитарно-эпидемиологическом благополучии населения» при организации питания в дошкольных и других образовательных организациях обязательно соблюдение научно обоснованных физиологических норм питания человека.

Согласно подп. «д» п. 4 приказа Минздравсоцразвития России № 213н, Минобрнауки России № 178 от 11.03.2012 года «Об утверждении методических рекомендаций по организации питания обучающихся и воспитанников образовательных учреждений», одной из задач является учет индивидуальных особенностей (потребность учащихся в диетическом питании, пищевая аллергия и прочее). Следует обратить внимание, что данные нормы носят рекомендательный характер, хотя данное обстоятельство еще не снимает с ДОУ обязан-

Правильно организованное питание формирует рациональное пищевое поведение

ности в предоставлении соответствующего питания ребенка с пищевой непереносимостью.

Согласно подп. 2 п. 1. ст. 41 закона РФ «Об образовании», охрана здоровья обучающихся включает в себя и организацию их питания. В рамках решения задачи по охране здоровья и организации питания детей дошкольные учреждения обязаны руководствоваться как минимум обязательными санитарными нормами и правилами.

В соответствии с п. 15.10. постановления главного государственного санитарного врача РФ от 15 мая 2013 года № 26 «Об утверждении СанПиН 2.4.1.3049-13 “Санитарно-эпидемиологические требования к устройству, содержанию и организации режима работы дошкольных образовательных организаций”» указывается, что в специализированных дошкольных

Четких правил для организации питания ребенка с хроническими заболеваниями в ДОУ, прописанных в каком-либо нормативном акте, пока нет, поэтому в каждом детском саду вопрос решается отдельно

образовательных организациях и группах для детей с хроническими заболеваниями питание должно быть организовано в соответствии с принципами лечебного и профилактического питания детей с соответствующей патологией.

На первый взгляд может возникнуть впечатление, что обязанность по обеспечению соответствующего питания ребенка с хроническим заболеванием возлагается исключительно на специализированные ДОУ. Однако в соответствии с п. 8.2 постановления главного государственного санитарного врача РФ от 27.10.2020 г. № 32 «Об утверждении санитарно-эпидемиологических правил и норм СанПиН 2.3/2.4.3590-20 “Санитарно-эпидемиологические требования к организации общественного питания населения”» указывается, что для детей с особенностями питания должно быть организовано лечебное и диетическое питание в соответствии с представленными родителями назначениями лечащего врача – уже без прямого указания только на специализированные дошкольные образовательные организации.



Нужно собрать информацию о диагнозе и состоянии малыша, разработать специализированное питание, составить индивидуальное меню


Нередко родителям отказывают в организации питания, ссылаясь на невозможность готовить отдельно. Руководство детского сада не имеет права отказать в приеме ребенка с фенилкетонурией, если есть справка от врача-педиатра и генетика о возможности посещения ДОУ

Следовательно, если в обычном (неспециализированном) ДОУ обучается ребенок с хроническим заболеванием с соответствующим заключением врача-генетика или педиатра, то руководство ДОУ обязано обеспечить такого ребенка соответствующим питанием. В противном случае это бы противоречило действующему законодательству РФ и нарушало права и законные интересы ребенка и его родителей. Так, в соответствии с подп. 15 п. 3. ст. 28 закона РФ «Об образовании» к компетенции образовательной организации в установленной сфере деятельности относится создание необходимых условий для охраны

Если администрация ваше письмо не принимает, отправьте его по почте

и укрепления здоровья, организации питания обучающихся и работников образовательной организации.

В международных актах, посвященных правам ребенка, в качестве главной задачи называется обеспечение его здоровья и развития. В ст. 2 Конвенции о правах ребенка указывается: государства-участники уважают и обеспечивают все права, предусмотренные конвенцией, за каждым ребенком, находящимся в пределах их юрисдикции, без какой-либо дискриминации, независимо от состояния его здоровья. Согласно п. 2 ст. 6 конвенции, государства-участники обеспечивают в максимально возможной степени выживание и здоровое развитие ребенка. Из анализа этих норм следует, что индивидуальное приготовление пищи и отдельное меню для ребенка с пищевой непереносимостью является обязанностью ДОУ. Отказать в приеме такого ребенка при наличии справки о возможности посещения детского сада от врача-педиатра и генетика руководство ДОУ также не имеет права.



Детский сад не имеет права перекладывать на родителей ответственность за питание ребенка

Руководство ДОУ также не имеет права перекладывать на родителей ответственность за питание ребенка в ДОУ и за соответствующее этому питанию состояние здоровья. Такие условия, включенные, допустим, в договор оказания образовательных услуг, будут недействительными как противоречащие законодательству РФ.



У родителей возникает вопрос: какие действия предпринять, если в детском саду отказывают в предоставлении особого питания для ребенка с хроническими заболеваниями и пищевой непереносимостью?

План действий может быть таким

Шаг 1. Обратитесь к руководству ДОУ с письменным требованием организовать и предоставить особое питание ребенку или дать обоснованный письменный отказ в таком предоставлении, допустим в течение трех дней.

Примечание: *подготовьте два экземпляра письма, один экземпляр передайте руководителю ДОУ, на втором поставьте отметку о вручении и сохраните у себя. Дубликат с отметкой будет свидетельствовать, что руководство ДОУ было проинформировано о ваших требованиях.*

В случае, если руководство учреждения отказывается принять ваше письмо, отправьте его по почте заказным письмом с уведомлением и описью вложения. Вернувшееся уведомление и опись вложения также будут доказывать факт вручения руководству ДОУ соответствующего письма.

Шаг 2. После того как вы получите письменный отказ или по истечении срока предоставления такого отказа, обращайтесь письменно с жалобой на действия/бездействие руководства ДОУ в вышестоящую организацию, а именно

Частью защиты интересов ребенка является правильная работа с документами. Сделайте два экземпляра обращения в детский сад: один оставьте в ДОУ, другой с отметкой о вручении – у себя



Важно найти контакт с разными некоммерческими организациями, занимающимися вопросами ФКУ

Общественные объединения пациентов создаются, как правило, людьми, столкнувшимися с болезнью, – активными пациентами или родителями особенных детей, и эти люди ведут большую работу по улучшению качества жизни пациентов

в соответствующее управление департамента образования. Параллельно вы можете обратиться и к уполномоченному по правам ребенка в своем субъекте РФ. В письмах излагайте свои требования четко и аргументированно: ссылайтесь на нормативные акты, указанные выше. Прикладывайте копии подтверждающих документов.

Отметим, что есть положительные прецеденты. В России питание детей с фенилкетонурией в ДОУ и общеобразовательных учреждениях уже организовано в Республике Башкортостан и Новосибирской области, в других регионах. К сожалению, пока такие прецеденты не носят системного характера.

Роль общественных объединений в жизни больных ФКУ



Общественным объединением называют сообщество людей, добровольное объединение граждан, объединившихся на основе общих интересов для представления и защиты своих интересов и достижения поставленных целей.

Различают несколько организационно-правовых форм общественных объединений: общественная ор-

ганизация, общественное движение, общественный фонд, общественное учреждение, орган общественной самодеятельности и др. Также интересы больных фенилкетонурией могут защищать и другие виды некоммерческих организаций (НКО).

Главное отличие общественных объединений от других видов некоммерческих организаций – это наличие членства. Объединениями, предусматривающими членство, не может руководить один человек, так как все важные решения должны приниматься коллективно членами организации.

Общественные объединения пациентов и родителей детей с ФКУ созданы, как правило, для защиты интересов людей, страдающих именно фенилкетонурией. Однако есть объединения, которые призваны защищать пациентов со схожими заболеваниями, например людей с орфанными заболеваниями.

Семье, впервые столкнувшейся с такой редкой болезнью, как фенилкетонурия, необходима как моральная, психологическая помощь, так и информационная. Каким будет мой ребенок? Что это за диета? Как ее считать? Где купить продукты? Есть ли магазин таких продуктов в нашем городе? На эти и многие другие вопросы можно найти ответы в общественных объединениях.

Общественные объединения пациентов и родителей детей с ФКУ создаются, как правило, людьми, столкнувшимися с этой болезнью, – активными пациентами или активными родителями таких детей. Именно потому ведется большая работа по улучшению каче-



Пациентам с ФКУ и членам их семей нужно держаться вместе, чтобы:

- ▶ иметь возможность получить ответ на сложный вопрос в любое время суток, а не только в рабочие часы поликлиники
 - ▶ создавать вокруг пациентов с ФКУ комфортную социальную среду
 - ▶ делиться опытом взаимодействия с обществом и общества с пациентом
 - ▶ помогать друг другу в подсчете диеты и поиске новых и вкусных продуктов и рецептов
 - ▶ оказывать друг другу психологическую поддержку, особенно необходимую родителям в первое время после установления диагноза ребенку
- Пусть мир вокруг пациентов с фенилкетонурией играет красками, вкусами и улыбками!*

ства жизни пациентов с фенилкетонурией и членов их семей на некоммерческой основе.

При этом общественным объединениям нужны и финансы, которые они могут получать в виде грантов и пожертвований.

Средства

направляются на:

▶ *финансирование и организацию различных мероприятий (школа пациентов, семинары, конференции, мастер-классы и пр.);*

▶ *материальную помощь в натуральном и денежном выражении членам общественного объединения;*

▶ *финансирование достижения целей, поставленных на общем собрании членов общественного объединения.*

Кроме того, активисты общества постоянно ищут новых пациентов в районе, области, стране. Важно отыскать каждого и помочь каждому: рассказать о государственной помощи, оказать помощь в получении льгот, поделиться опытом, осуществить коллективные покупки низкobelковых продуктов, да и просто встретиться и без стеснения поговорить о ФКУ.

Общественные организации на территории России, защищающие права пациентов с диагнозом «фенилкетонурия»

Общероссийская общественная организация помощи людям с фенилкетонурией «Всероссийское общество по фенилкетонурии» (ВОФ)
Председатель – Матлюба Абдувахидовна Хакимова.
+7 (965) 938-8487; ruspku@gmail.com

Региональная общественная организация помощи людям с фенилкетонурией и другими редкими заболеваниями «Фенилкетонурия Башкортостан»
Председатель – Матлюба Абдувахидовна Хакимова.
+7 (965) 938-8487; fkurb@yandex.ru

Кемеровская областная общественная организация родителей детей с диагнозом «фенилкетонурия»
И.о. председателя – Елена Игоревна Мареченкова.
+7 (913) 280-0802;
melena_23@mail.ru

Региональная общественная организация Республики Татарстан «Содействие больным фенилкетонурией»

Председатель –
Ольга Аркадьевна Башкирова.
+7 (917) 238-4814;
fkutatarstan@gmail.com

АНО «Общество пациентов с фенилкетонурией», г. Москва
Председатель – Елена Николаевна Балабанова.
+7 (926) 852-7863;
Pku.moscow@gmail.com

Региональная общественная организация помощи людям с фенилкетонурией по Саратовской области «Вкус жизни»
Директор – Татьяна Алексеевна Слепцова.
+7 (927) 055-7429;
roo-fku-so-vkuszhizni@yandex.ru

Общественная некоммерческая организация помощи больным фенилкетонурией по Кабардино-Балкарской Республике
Председатель – Оксана Мухамедовна Жолаева.
+7 (988) 932-2000; fkukbr@yandex.ru

Новосибирская региональная общественная организация инвалидов с фенилкетонурией и другими редкими заболеваниями «Формула жизни»
Председатель – Виктория Анатольевна Свердлова.
+7 (983) 302-2006;
vsverdlova2008@mail.ru

Ставропольская краевая организация помощи больным фенилкетонурией
Заместитель председателя –

Елена Валерьевна Шевченко.
+7 (903) 418-9840

Региональная общественная организация помощи людям с фенилкетонурией в городе Москве «Жизнь с ФКУ»
Председатель –
Виктория Александровна Водопьянова.
+7 (926) 153-6262; orgfku@gmail.com

Оренбургская областная общественная организация родителей детей, больных фенилкетонурией «Мечта»
Заместитель председателя –
Анна Алексеевна Прилепина.
+7 (905) 842-5588;
prilepina.a.a@yandex.ru

Алтайская краевая общественная организация семей больных фенилкетонурией
Председатель совета –
Наталья Алексеевна Филимонова.
8 (906) 966-4395; natafil4395@mail.ru

Направление по работе с родителями «ГАООРДИ» по Санкт-Петербургу
Руководитель направления – Ольга Владимировна Яковлева.
+7 (952) 227-0517;
yakovleva_olga@hotmail.com

Омская региональная общественная организация помощи людям с генетическим заболеванием «Фенилкетонурия» «Белый ангел»
Председатель – Виктория Андреевна Стромилова.
+7 (913) 607-4787;
v.stromilova@ei-kids.com

ФКУ включена в перечень категорий заболеваний, при амбулаторном лечении которых безбелковые продукты питания, белковые гидролизаты, ферменты, психостимуляторы, витамины, биостимуляторы отпускаются по рецепту врачей бесплатно – вне зависимости от возраста, от наличия или отсутствия инвалидности

Клинические рекомендации по ФКУ и стандарты медицинской помощи пациентам с ФКУ имеют одинаковую юридическую силу

Юридическая помощь

Общие положения

По Конституции России в обязанность государства входят:

- ▲ *соблюдение и защита прав и свобод человека (ст. 2);*
- ▲ *каждый имеет право на жизнь (ст. 20);*
- ▲ *материнство и детство, семья находится под защитой государства (ст. 38);*
- ▲ *каждому гарантируется социальное обеспечение по возрасту, в случае болезни, инвалидности, потери кормильца, для воспитания детей и в иных случаях, установленных законом (ст. 39).*

Статья 41. Конституцией РФ установлено: каждый имеет право на охрану здоровья и медицинскую помощь. Медицинская помощь в государственных и муниципальных учреждениях здравоохранения оказывается бесплатно за счет средств соответствующего бюджета, страховых взносов, других поступлений. Также финансируются федеральные программы охраны и укрепления здоровья населения.

Статья 4 федерального закона от 21.11.2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» формулирует основные принципы охраны здоровья. Это:

- ▲ *приоритет охраны здоровья детей;*
- ▲ *ответственность органов государственной власти, должностных лиц, организаций за обеспечение прав граждан в сфере охраны здоровья.*



Статья 16 этого закона обозначает полномочия органов государственной власти субъектов РФ в сфере охраны здоровья. Это разработка, утверждение и реализация программ развития здравоохранения, организация обеспечения граждан лекарственными препаратами и медицинскими изделиями.

Статья 19 ФЗ № 323-ФЗ предусматривает право на медицинскую помощь в гарантированном объеме, которая оказывается без взимания платы – в соответствии с программой государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи.

Постановлением правительства РФ от 30.07.1994 года № 890 «О государственной поддержке развития медицинской промышленности и улучшении обеспечения населения и учреждений здравоохранения лекарственными средствами и изделиями медицинского назначения» утвержден перечень групп населения и категорий заболеваний, при амбулаторном лечении которых лекарственные средства и изделия медицинского назначения отпускаются по рецептам врачей бесплатно. ФКУ включена в перечень категорий заболеваний, при

Фенилкетонурия внесена в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих заболеваний

амбулаторном лечении которых безбелковые продукты питания, белковые гидролизаты, ферменты, психостимуляторы, витамины, биостимуляторы отпускаются по рецепту врачей бесплатно вне зависимости от возраста, наличия или отсутствия инвалидности.

Фенилкетонурия внесена в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или к их инвалидности. Это оговорено постановлением правительства РФ от 26.04.2012 года № 403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими



Обеспечение пациентов с ФКУ специализированными продуктами лечебного питания:

- ▶ пациенты со статусом ребенка-инвалида – федеральный и региональный бюджеты
- ▶ пациенты без инвалидности – за счет регионального бюджета

В соответствии с клиническими рекомендациями и стандартом медицинской помощи пациентам с фенилкетонурией назначаются СПЛП и низкобелковые продукты питания



Специализированными продуктами лечебного питания являются пищевые продукты с установленным химическим составом, энергетической ценностью и физическими свойствами, доказанным лечебным эффектом

прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента». Пациенту с ФКУ вне зависимости от наличия или отсутствия инвалидности осуществляется выдача специализированных продуктов лечебного питания (СПЛП).

Пациенты с ФКУ, имеющие статус «ребенок-инвалид», обеспечиваются СПЛП за счет средств федерального и регионального бюджетов. Пациенты с фенилкетонурией, которые не имеют статуса инвалида, обеспечиваются СПЛП за счет средств регионального бюджета.

Оказание медицинской помощи

В соответствии со ст. 2 п. 23 федерального закона от 21.11.2011 года № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» клинические рекомендации – документы, содержащие основанную на научных доказательствах структурированную информацию по вопросам профилактики, диагностики, лечения и реабилитации, в том

Лечебное питание является неотъемлемым компонентом лечебного процесса и профилактических мероприятий

Если возникла нежелательная реакция на специализированный продукт лечебного питания, есть право заменить этот продукт на аналог, для чего нужно зарегистрировать нежелательную реакцию

числе протоколы ведения (протоколы лечения) пациента, варианты медицинского вмешательства и описание последовательности действий медицинского работника с учетом течения заболевания, наличия осложнений и сопутствующих заболеваний, иных факторов, влияющих на результаты оказания медицинской помощи.

Доступность и качество медицинской помощи обеспечиваются в том числе применением порядков оказания медицинской помощи и стандартов медицинской помощи (ст. 10 п. 4 закона № 323-ФЗ).

Таким образом, клинические рекомендации по ФКУ и стандарты медицинской помощи пациентам с ФКУ имеют одинаковую юридическую силу.



Лечебное питание

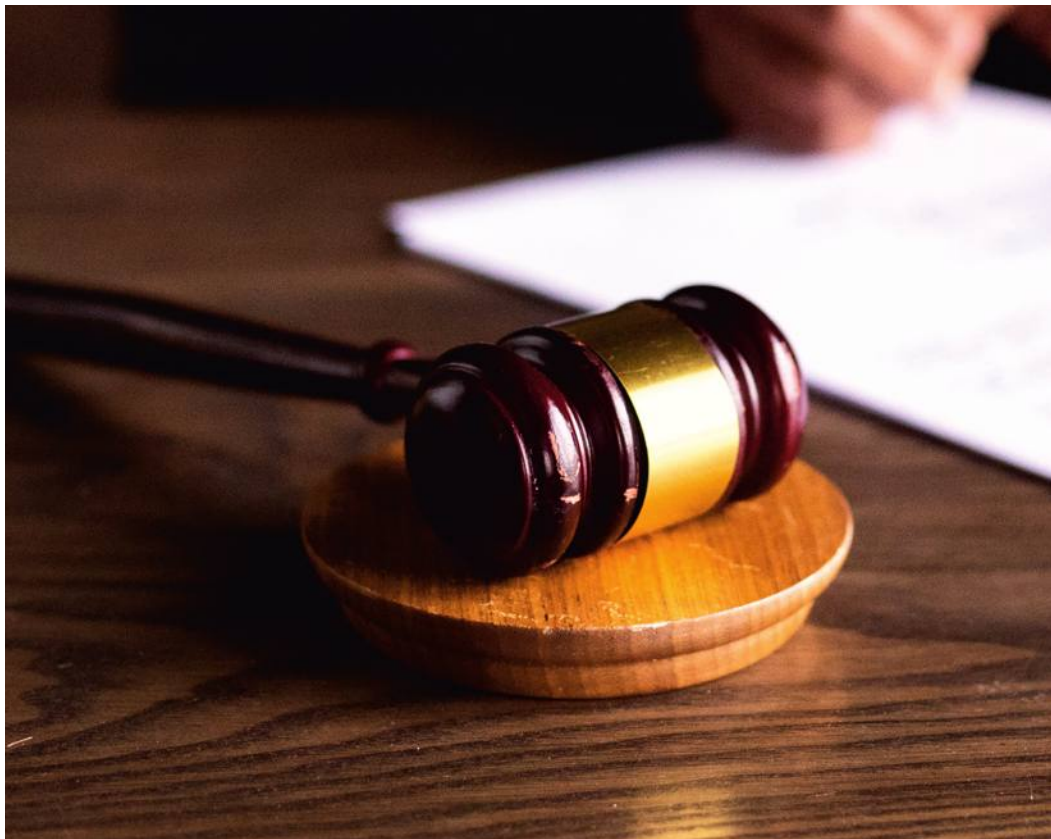
Лечебное питание – питание, обеспечивающее удовлетворение физиологических потребностей организма человека в пищевых веществах и энергии с учетом механизмов развития заболевания, особенностей течения основного и сопутствующего заболеваний и выполняющие профилактические и лечебные задачи (п. 1 ст. 39 ФЗ № 323). Такое питание является неотъемлемым компонентом лечебного процесса и профилактических мероприятий. Оно включает в себя пищевые рационы, которые имеют установленный химический состав, энергетическую ценность, состоит из определенных продуктов, в том числе специализированных продуктов лечебного питания, которые подвергаются соответствующей технологической обработке (п. 2 ст. 39 ФЗ № 323).

Специализированными продуктами лечебного питания (СПЛП) являются пищевые продукты с установленным химическим составом, энергетической ценностью и физическими свойствами, доказанным лечебным эффектом. Эти продукты оказывают специфическое влияние на восстановление нарушенных или утраченных в результате заболевания функций организма, профилактику этих нарушений, а также на повышение адаптивных возможностей организма (п. 3 ст. 39 ФЗ № 323). Распоряжением правительства РФ ежегодно утверждается перечень специализированных про-



Если врачи отказали в регистрации нежелательной реакции, необходимо обратиться в Росздравнадзор

Если врачебная комиссия примет решение о необходимости смены СПЛП, нужно предоставить копию протокола врачебной комиссии лечащему врачу-генетику, который составляет заявки на закупку СПЛП



Закон позволяет присвоить ребенку с диагнозом «классическая фенилкетонурия» статус «ребенок-инвалид»: при первичном освидетельствовании и до 18 лет – без ежегодных переосвидетельствований

дуктов лечебного питания для детей-инвалидов. Он включает в себя наименование специализированного продукта лечебного питания и его форму. Согласно клиническим рекомендациям и стандартам медицинской помощи, пациентам с фенилкетонурией назначаются СПЛП и низкобелковые продукты питания.

Регистрация нежелательной реакции

Если у пациента возникла нежелательная реакция на специализированный продукт лечебного питания (СПЛП), пациент или его законный представитель имеют право заменить этот продукт на аналог. Для этого нужно зарегистрировать нежелательную реакцию.

Нежелательная реакция на лекарственный препарат – любые непреднамеренные и вредные для организма

пациента реакции, которые возникают при использовании лекарственного препарата в рекомендуемых дозах. Отсутствие терапевтического эффекта тоже относится к нежелательным явлениям.

Шаг 1. Для регистрации нежелательной реакции пациенту или его законному представителю необходимо обратиться к лечащему врачу с жалобами. Регистрацией нежелательной реакции является внесение соответствующей записи в медицинскую карту пациента.

Шаг 2. После регистрации нежелательной реакции назначается врачебная комиссия. Она вынесет решение о необходимости смены СПЛП, если оно являлось причиной нежелательной реакции.

Шаг 3. Если врачебная комиссия примет решение о необходимости смены СПЛП, нужно предоставить копию протокола врачебной комиссии лечащему врачу-генетику, который составляет заявки на закупку СПЛП.

Если врачи отказали в регистрации нежелательной реакции, необходимо обратиться в Росздравнадзор.

Инвалидность

Дети. Ребенку с диагнозом «классическая фенилкетонурия» в возрасте до 18 лет статус «ребенок-инвалид» может быть присвоен сразу – при первичном освидетельствовании на медико-социальной экспертизе (МСЭ), без прохождения ежегодных переосвидетельствований (в соответствии с пп. «в» п. 17.1 Правил признания лица инвалидом, утв. постановлением правительства РФ от 20.02.2006 № 95 «О порядке и условиях признания лица инвалидом»).

Родители вправе отказаться от установления ребенку статуса инвалида, но это повлечет отказ от всех льгот

Родитель или законный представитель ребенка с ФКУ вправе отказаться от установления такого статуса ребенку. Это соответственно повлечет отказ от всех льгот, положенных гражданам РФ, имеющим инвалидность.



При нежелательной реакции на лечебное питание вы можете заменить его на аналог. Этот вопрос регулируется через Росздравнадзор. Туда же нужно обратиться, если врачи отказали вам в регистрации нежелательной реакции

Взрослые. Пациенту с ФКУ старше 18 лет может быть присвоен статус «инвалид». Это производится в соответствии с двумя документами. Первый – раздел 4.5 Количественной системы оценки степени выраженности стойких нарушений функций организма граждан в возрасте 18 лет и старше, обусловленных заболеваниями, последствиями травм или дефектами (в процентах, применительно к клинико-функциональной характеристике стойких нарушений функций организма человека), утвержденной приказом Минтруда и социальной защиты РФ от 27.08.2019 г. № 585н «О классификациях и критериях, используемых при осуществлении медико-социальной экспертизы граждан федеральными государственными учреждениями медико-социальной экспертизы». Второй нормативно-правовой документ – Правила признания лица инвалидом, утв. постановлением правительства РФ от 20.02.2006 № 95 «О порядке и условиях признания лица инвалидом».

Для получения направления на медико-социальную экспертизу пациенту необходимо пройти медицинские обследования (см. Перечень медицинских обследований, необходимых для получения клинико-функциональных данных в зависимости от заболевания в целях

Взрослый пациент тоже имеет право на инвалидность. Для этого пройдите медицинское обследование и получите направление на медико-социальную экспертизу

проведения медико-социальной экспертизы, утв. приказом Минздрава РФ от 10.06.2021 г. № 402н/631н).

Медико-социальная экспертиза проводится в соответствии с приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 27.08.2019 г. № 585н «О классификациях и критериях, используемых при осуществлении медико-социальной экспертизы граждан федеральными государственными учреждениями медико-социальной экспертизы» и в соответствии с постановлением правительства РФ от 20.02.2006 № 95 «О порядке и условиях признания лица инвалидом».



*Фенилкетонурия –
это особое счастье.
Новый образ жизни,
другое отношение к
здоровью, терпение,
внимание, забота*

ИСТОРИИ ПАЦИЕНТОВ

В каждой семье своя история. Сначала шок, а потом большой труд: каждый день, месяц за месяцем, год за годом. Чтобы все мечты однажды обязательно сбылись

ИСТОРИЯ ЕКАТЕРИНЫ МАСЛОВОЙ:

«Фенилкетонурия – это шанс вырасти целеустремленным»

Меня зовут Катя, мне 24 года, и я фэкэушка! Живу в Бердске, это рядом с Новосибирском. Хотелось бы поддержать вас в такое нелегкое для вас время. И я точно скажу: дальше будет проще. Главное – понять, что с вовремя поставленным диагнозом «фенилкетонурия» можно жить, причем очень даже неплохо!

«Вы спрашиваете жизнь, судьбу, Бога: "За что?!" Но постарайтесь успокоиться. Фенилкетонурия – это всего лишь образ жизни. Его можно сравнить с веганством»

Понимаю, что сейчас вам, возможно, очень тяжело. Вы спрашиваете жизнь, судьбу, Бога: «За что?!» Но постарайтесь успокоиться. Фенилкетонурия – это всего лишь образ жизни. Его можно сравнить с веганством, например, но с единственной особенностью – с вынужденным: ФКУ мы не выбирали. Но раз так случилось, надо делать все, что в наших силах, чтобы вырастить здорового, полноценного человека. Пожалуйста, следите за диетой своего ребенка, и будет вам счастье!

Расскажу немного о себе, что я смогла к 24 годам. Я окончила школу с четверьяма «четверками» (остальные – «пятерки»), поступила в Новосибирский государственный университет (НГУ) на факультет естественных наук (ФЕН). Выбрала направление «цитология и генетика», так как из-за собственного генетического заболевания у меня в школе появился интерес к биологии, к генетике.

Университетские годы стали чудесным временем! Сначала было сложно, но я справилась. Прошла много практических занятий по биологии, медицине, психологии, химии, физике. С третьего курса стала работать в лаборатории Института цитологии и генетики СО РАН. Окончила магистратуру по той же специальности в НГУ – с красным дипломом и лучшей защитой на кафедре. Теперь работаю в лаборатории Структурно-функциональной организации генома ФЕН НГУ. Темой исследований стала наследственная потеря слуха. Если попробовать описать кратко,



занимаюсь моделированием этой наследственной патологии на клеточных линиях (а в перспективе и на животных). Смотрю, по какому механизму вредные мутации приводят к врожденной глухоте. Это очень интересно! Наследственная потеря слуха, так же как и ФКУ, входит в обязательный неонатальный скрининг новорожденных, но встречается в 7 раз чаще.

В свои 24 года я по-прежнему соблюдаю диету, питаюсь в основном овощами и низкобелковыми продуктами

В общем, я очень довольна своей работой. Занимаюсь полезным делом, пишу статьи, представляю результаты на конференциях международного уровня и общаюсь с учеными из разных стран. Стараюсь совершенствовать владение английским языком, преодолевать барьер, неуверенность в своих силах и работать над саморазвитием. Сейчас готовлюсь к вступительным испытаниям в аспирантуру. В планах через четыре года защитить кандидатскую диссертацию и получить степень кандидата биологических наук. Но предстоит приложить немало усилий, чтобы все получилось.

У меня классическая форма ФКУ. В свои 24 года я по-прежнему соблюдаю диету, питаюсь в основном овощами и низкобелковыми продуктами. Часто готовлю еду на глаз, так как давно привыкла и понимаю, сколько примерно белка в порции того или иного продукта. Переносимость позволяет есть около 10 г естественного белка в сутки.

Все мои результаты не могли бы осуществиться без строгого соблюдения диеты. За это огромное спасибо моим родителям, бабушкам и дедушкам! Я рада, что могу полноценно жить и поделиться своей историей. Очень надеюсь вдохновить вас не опускать руки!

Фенилкетонурия – это не препятствие, не обуза, а шанс вырасти целеустремленным, воспитать силу воли и научиться не отступать в сложных ситуациях. Человек может быть счастливым, любимым и успешным. Все – в наших руках! ▶

«Прошло много времени, дочери оказалось очень сложно перейти на низкобелковую диету. У нее было критическое состояние, из реанимации мы не выходили...»

ИСТОРИЯ АНГЕЛИНЫ:

«Главное – не сдаваться!»

Моя доченька Ангелина родилась в Казахстане. Диагноз ФКУ ей поставили почти в 3,5 года, когда уже были опровергнуты все другие.

Генетики изначально не смогли определить, что у нас фенилкетонурия, потому что у дочери были нетипичные для этого заболевания симптомы. Первое, что смутило специалистов, – очень высокий мышечный тонус. Когда различные методы лечения не помогли, нас отправили в исследовательский центр в г. Алматы. Там и установили,



Несмотря на тяжесть диагноза, моя дочь живет активной и позитивной жизнью. Она участвует в международных конкурсах и побеждает в них

что все-таки у моего ребенка ФКУ. Прошло много времени, дочери оказалось очень сложно перейти на низкобелковую диету. У нее было критическое состояние, из реанимации мы не выходили...

Потом мы переехали в Россию, в Самару. Сейчас Ангелине 16 лет. По развитию она сильно отстает от сверстников: не говорит, учится в коррекцион-



ной школе. В дальнейшем будет признана недееспособной.

Я бы хотела пожелать родителям вне зависимости от того, в каком возрасте поставили диагноз, главное – не сдаваться! Можно с помощью питания корректировать состояние детей. Ребенка, как в нашем случае, можно научить хотя бы бытовым навыкам. Несмотря на тяжесть диагноза, моя дочь живет активной и позитивной жизнью. Она участвует в международных конкурсах и побеждает в них.

В любом случае нельзя останавливаться и опускать руки! ▲

Фенилкетонурия – это жизнь с весами каждый день. На них не только продукты. На них жизнь, мечты, будущее. Все возможно. И даже при самом редком, трудном сценарии можно многое изменить



ИСТОРИЯ ИЗ САРАТОВА:

«Я горжусь своим сыном»

**«Сейчас сыну
12 лет. В классе
один из сильных
учеников»**

23 февраля 2008 года родился мой любимый первенец Вадим. Роды были легкие, из больницы выписали на четвертый день. Нашему семейному счастью не было предела.

На следующий день пришел врач-педиатр. Врач осмотрела ребенка, дала рекомендации по уходу. «И вот еще, – сказала она, – срочно езжайте в детскую областную больницу на прием к генетику. Анализ из роддома пришел не очень хороший. Надо его пересдать».

От этой новости у меня померкло в глазах. На следующий день утром мы помчались к генетику. Она минут 30 рассказывала о ФКУ, ее последствиях, диете, важности ее соблюдения. Тогда я мало что понимала, точнее сказать

– ничего. В голове отложилось только, что надо пить всю жизнь моему ребенку какую-то смесь, есть одни овощи и фрукты и сдавать постоянно анализы на фенилаланин.

Выйдя из кабинета, я не могла сдержать слез, а муж не знал, что делать. Мы молча доехали до дома. Наверное, каждый тогда боялся заговорить, не знал, с чего начать, что сказать. Наши родители отказывались верить в диагноз. Говорили: наверное, врачи перепутали что-то, не может такого быть!

Первый месяц жизни сына дался особенно тяжело. Днем я металась среди баночек с молоком и смесью, чередуя одно с другим и записывая, сколько и в какое время дала ребенку. Ночью сидела в интернете и искала информацию по заболеванию сына. Сил уделить внимания мужу уже не хватало.

▲▲ Ночью сидела в интернете и искала информацию по заболеванию сына ▼▼

Так пролетело несколько месяцев. Они были самые ужасные и тяжелые в моей жизни от непонимания, что делать и как жить дальше.

Через пару месяцев поиска информации на тему ФКУ я познакомилась с девушкой из другого города. У нее был сын с таким же заболеванием старше моего на год. Она помогла пережить депрессию, научила делать расчеты, советовала, как правильно кормить, вводить прикорм. Так завязалась наша виртуальная дружба на почве общего горя, и она длится до сих пор. Мы высылали друг другу низкобелковые продукты, делились проблемами и радостями. К слову, 12 лет назад низкобелковые продукты были в дефиците. Это сейчас можно открыть сайт интернет-магазина и заказать все, что угодно, с доставкой на дом, тогда – нет. Не было чатов, где люди из разных уголков мира могли собираться и обмениваться информацией. С мужем спустя год я развелась. Он не выдержал навалившихся проблем с сыном. Какое-то время помогал материально, но хватило его ненадолго.

Я ждала, пока сын подрастет. Думала, отдам его в садик, устроюсь на работу, и мы решим финансовые проблемы. Но не тут-то было... С таким заболеванием нас не брали. В органе образования района в направлении в сад отказали, заведующая детской поликлиникой не подписывала медкарту для садика, а инвалидность с нас сняли, когда Вадиму исполнился год. Ни денег, ни работы, и в сад отдать не могу – замкнутый круг!

Тогда я по наводке друзей пошла на прием к какому-то депутату, он помог получить направление в детский сад на полдня. Сначала посещали только с утра до обеда, поскольку детсад был без питания. За это время познакомилась с заведующей, и она меня взяла на работу и разрешила под мою ответственность водить сына на полный день. С диетой приноровились.

С этого момента наша жизнь наладилась. Все остальные проблемы были настолько незначительны по сравнению с тем, что пришлось пережить за эти три года, что я их не помню.

▲▲ В классе один из сильных учеников. Посещает музыкальную школу, дополнительные занятия в школе английского языка, профессионально занимается бальными танцами ▲▲

Сейчас сыну 12 лет. Анализ в основном стабилен, проблем со здоровьем нет. В классе один из сильных учеников. Посещает музыкальную школу, дополнительные занятия в школе английского языка, профессионально занимается бальными танцами. Уже несколько раз ездил на сборы в лагерь по танцам. Я горжусь своим сыном.

За 12 лет я поняла, что ФКУ – это образ жизни всей семьи. Благодаря необходимости диеты для сына вся наша семья следит за своим собственным питанием. Прежде чем что-то съесть, мы читаем состав продуктов и задумываемся, а надо ли это нашему организму. Дома на столе всегда фрукты, овощи – и зимой, и летом.

Благодаря необходимости диеты для сына вся наша семья следит за своим собственным питанием

Я очень благодарна сыну, что с его появлением многому научилась. ▲



«После университета устроилась на работу в школу. Через два года – свадьба и беременность, родился прекрасный, здоровый мальчик Федор, а еще через два года – дочка Катерина»

ИСТОРИЯ НАДЕЖДЫ ИЗ МОСКВЫ:

«Дневник питания вел папа, мама все взвешивала на весах»

Меня зовут Надежда. Я родилась в далеком 1986 году. Когда мне было два месяца, моим родителям позвонили и сообщили, что у меня редкое генетическое заболевание – фенилкетонурия. На тот момент ни мама, ни папа не знали, что это такое, как это лечить, и были очень напуганы, услышав диагноз. Спасибо генетикам, которые все объяснили и разложили по полочкам, что и как есть, в каких дозах и количествах.

Началась моя диета. Дневник питания вел папа, мама все взвешивала на весах примерно до четырех лет. Любила учиться в школе, была послушным и непроблемным ребенком, гуманитарием. В 9-м классе решила поступать в педагогический колледж на специальность «учитель начальных классов», а после него поступила в университет. После университета устрои-

лась на работу в школу. Через два года – свадьба и беременность, родился прекрасный, здоровый мальчик Федор, а еще через два года – дочка Катерина.

Сейчас я работаю в московской школе. Мои ученики заканчивают первый класс. Работа сложная, но очень интересная. Хотелось бы сказать мамам деток с ФКУ: «Все будет хорошо! Главное – диета».

Я держала диету примерно до 18 лет, потом в беременность. Сейчас общий стол. Ничего не болит, чувствую себя очень хорошо. Но! Я не говорю, что так правильно, каждый сам для себя решает, как и что он будет кушать, тем более что сейчас очень много разнообразных продуктов.

Всем здоровья! ▲



ИСТОРИЯ МАМЫ ДМИТРИЯ:

«Мой сын – белокурый ангел»

Когда мне озвучили диагноз сына, я сползла по стенке и завывала в голос. Как же так? Мы знаем всех родственников до пятого колена, даже больных онкологией никогда не было. Ведем здоровый образ жизни, не пьем, не курим. Беременность и роды по показателям – хоть в учебник как эталон. Откуда? За что? Слезы катились градом...

В себя меня привели муж и старший сын. Муж спокойно спросил: «Ты что так расстроилась? Нам же сказали: все в наших руках. Вот и успокойся. Он уже родился. Вылечим, вырастим». А старший сын подошел и крепко обнял меня. Я посмотрела в его умные, ласковые глаза и поверила, что все будет хорошо! Потом поняла, что фенилкетонурия – это заболевание, при котором диета и специальное питание сводят на нет этот генетический дефект организма. И молюсь за врачей и ученых, благодаря которым разработаны технологии, позволяющие вовремя выявлять такие болезни, производить лекарства и продукты.

Теперь, десять лет спустя, я могу говорить об этом спокойно, сдерживая эмоции. Мой сын Дмитрий учится на 4 и 5, занимается английским, вокалом и спортивными бальными танцами (в 2019 году пара стала чемпионами Саратовской области в своей категории).

Хочу дать совет: отбросьте вопрос «За что?» и примите за инструкцию вопрос «Для чего?»

Мой сын заставил взглянуть по-другому на многие вещи и изменить их к лучшему. Отношения в семье, духовность, забота о здоровье, окружение вокруг – все стало другим, более ясным и значимым! ▲

«Его жизнелюбию, оптимизму и доброте можно только позавидовать... Мой сын заставил взглянуть по-другому на многие вещи и изменить их к лучшему. Отношения в семье, духовность, забота о здоровье, окружение вокруг – все стало другим, более ясным и значимым!»

▲▲ От ровесников и друзей сын не скрывает, что сидит на диете ▲▲

Ольга
Хайлова,
врач-генетик
МГК ГУЗ СОДКБ,
г. Саратов



«Нет ничего ценнее, чем видеть, как растут здоровыми малыши»

Я – врач-генетик. Как для любого врача, мой труд – это прежде всего призвание помогать людям. Особенность моей специальности – работа с наследственными болезнями, большинство из которых, к сожалению, мы можем только помочь диагностировать, а не вылечить или избавиться от клинических проявлений. Но есть исключения, и одно из таких уникальных заболеваний – фенилкетонурия.

Нет ничего ценнее, чем видеть, как растут здоровыми малыши. А ведь еще несколько десятилетий назад такие дети были обречены на тяжелую умственную отсталость... Какое это счастье, когда любовь родителей проявляется в заботе о здоровье ребенка, в понимании важности соблюдения рекомендаций врача, и все это открывает детям дорогу в полноценную жизнь

▲▲ ...Любовь родителей проявляется в заботе о здоровье ребенка, в понимании важности соблюдения рекомендаций врача, и все это открывает детям дорогу в полноценную **жизнь** ▼▼



ИСТОРИЯ ИННЫ:

«С рождением нашего малыша поменялось все»

Когда ребенок на диете, он ничем не отличается от обычных детей. Наши дети такие же умные и сообразительные

Мы – обычная многодетная семья из Карачаево-Черкесской Республики. У нас четверо детей, и самый маленький мальчик – фэксушечка. Жизнь до диагноза была другой, и с рождением нашего малыша поменялось все. Наш первый анализ на фенилаланин показал 9.3; ретест – 2,2. Поставили диагноз ГФА. Но спать спокойно мы не могли.

Ребенок был на грудном вскармливании без диеты по рекомендациям врачей. В течение первых семи месяцев фенилаланин стабильно держался 6–8. Беспокоясь, я обратилась в Ставрополь к генетику, она нам помогла сдать все анализы и отправила их в Москву, за что я ей очень благодарна. Там поставили диагноз ФКУ и рекомендовали диетотерапию. Сказать, что мы испытали шок, это ничего не сказать! Бессонные ночи, неизвестное

будущее нашего сына. Мой муж поседел, хотя он еще очень молод. Сейчас уже понимаю, что чем быстрее себя возьмешь в руки, тем лучше для всех.

Да, есть трудности, особенно когда ребенок подрос и пытается тайком брать хлеб, конфеты и другие вкусности. Приходится такие продукты прятать. Я готовлю еду для него отдельно, и она должна быть максимально похожа на блюда, которые едят все.

Главное – не идти на поводу у ребенка, а четко следовать правильному питанию, ведь это ради него же! Я замечаю, как только анализ выше 5, у нас идет изменение в поведении – перевозбудимость, плохой сон, плачет по поводу и без. Анализ в норме, ребенок становится более спокойным. Диетотерапия на всю жизнь, и не надо себя обманывать, что оно перерастет! Если говорить о труд-

Если в семье родился ребенок с фенилкетонурией, ищите группы родителей с таким же заболеванием

ностях, а в нашем регионе самая большая рождаемость детей с ФКУ, то бывают случаи, когда или смесь задерживают, или анализы ФА не принимают. Порой, чтобы сдать определенные анализы, мы должны ехать в другой регион или в Москву.

Но все же самое главное мы знаем, что, если ребенок на диете, он ничем не отличается от обычных детей. Наши дети такие же умные и сообразительные, только питание другое.

Я узнаю все больше и больше о новых методах лечения ФКУ и смотрю в будущее с надеждой. Очень хочу пройти с ребенком тестирование на «Сапроптерин». Надеюсь, он нам подойдет, и мой ребенок сможет расширить диету. Я готова бороться с болезнью моего сына, несмотря ни на что! Если в вашей семье родился ребенок с ФКУ, не молчите – ищите группы с мамами таких же пациентов.

Мы – одна семья, и я очень благодарна всем мамам России, большая поддержка которых нам так нужна.

«Мой муж поседел, хотя он еще очень молод. Сейчас уже понимаю, что чем быстрее себя возьмешь в руки, тем лучше для всех»

ИСТОРИЯ СВЕТЛАНЫ ИЗ БРЯНСКОЙ ОБЛАСТИ:

«Добрее, светлее и радостнее Саши я не знаю ребенка»

Саша родился на месяц раньше срока. На 10-й день нам позвонили из Областного центра генетики и попросили приехать с ребенком к ним. Нам сказали, что у Саши высокий уровень фенилаланина и нужно пересдать анализ. Мы пересдали, и все подтвердилось: у Саши фенилкетонурия...

Нам выдали банки с гидролизатом, брошюрку и отправили домой. Началось погружение в диагноз: таблицы, рецепты, лечение... Время шло, анализ был в норме благодаря диете и смесям. Но почему-то Саша спал почти все время. Игрушки ему были не интересны, глаза широко не открывались. Начались наши хождения по врачам. Генетики нас отправляли к эндокринологам, неврологам, а те – к генетикам. И так по кругу...

▲▲ Если вам кажется, что с вашим ребенком что-то не так, то вам не кажется. Убедитесь, какая именно у него форма ФКУ ▼▼

В девять месяцев сын не держал голову. В год нас направили в НИИ педиатрии им. Вельтищева в Москву. Там один взгляд генетика на Сашу – и, к нашему удивлению, новый диагноз «атипичная форма фенилкетонурии»! Нужно иное лечение, и очень дорогое. Тогда у меня был только один вопрос к врачам: можно ли сделать так, чтобы Саша стал самостоятельным? Мне ответили «да», но предупредили, что нужно будет очень много работать.

Мы узнали, что одна упаковка «Сапроптерина», который необходим для лечения атипичной ФКУ, стоит 1000 евро. В России его тогда не продавали, так как он не был зарегистрирован. Нас спасло, что этим же летом препарат прошел сертификацию в России, и у нас появилась надежда на новое лечение. Но дальше началась борьба на двух фронтах – в реабилитационных центрах за Сашу и в судах за «Сапроптерин». Семь месяцев противостояния, и суд обязал областной департамент здравоохране-



«В 5 лет он сделал первый шаг, теперь бегает, учится ходить по лестнице»

ния выдавать нам препарат. Мы были очень рады. Сейчас Саше 7 лет. В 5 лет он сделал первый шаг, теперь бегает, учится ходить по лестнице. Но поскольку диагноз был поставлен поздно, есть ментальные нарушения. Саша не разговаривает, слабая ответная реакция. Сложно понять, все ли он понимает.. Но... Когда-то я не понимала, как Саша научится сидеть. Работают ли у него вообще руки? Но он сел! Как он встанет у опоры, если все тело гипотонично? Но он встал! Как он пойдет? Пошел! Мой Саша учится, развивается, растет...

Хочу обратиться к родителям. Если вам кажется, что, несмотря на диагноз, диету, анализы, с вашим ребенком что-то не так, вам не кажется. Убедитесь, какая форма ФКУ у вашего ребенка – классическая или атипичная. Чем раньше вы об этом узнаете, тем лучше. Развитие пойдет обязательно, медленно, иногда очень, но оно пойдет. И приготовьтесь поверить в чудеса, потому что именно оно, чудо, сейчас растет у вас в семье.

Добрее, светлее и радостнее Саши я не знаю ребенка. И говорю так не потому, что он мой, просто он действительно такой. ▴



ИСТОРИЯ МАТЛЮБЫ ХАКИМОВОЙ ИЗ УФЫ

«Я должна быть сильной ради своих детей и их будущего»

**Сейчас Тимур
19 лет, он приобрел
профессию пере-
pletчика. Далер
17 лет, учится в 9-м
классе**

**«Руфине, благодаря
которой был уста-
новлен диагноз, сей-
час 8 лет, и развива-
ется она хорошо»**

Трое с ФКУ? Зачем ты рожала?!.. Так думают многие, кто впервые сталкивается в интернете с информацией, что в семье могут быть несколько детей с диагнозом ФКУ. Но жизнь непредсказуема...

У нас в семье четверо детей, у троих диагноз ФКУ. Первый сын абсолютно здоров. Остальные дети с особенностью. По мере того как младшие сыновья Тимур и Далер росли, я стала замечать отклонения от нормы. Обращалась к неврологам и психиатрам. Ответ: «Задержка психоречевого развития». Ссылались на гипоксию при родах. Мы прошли разных врачей и сдали огромное количество анализов. Я попыталась

разобраться в анализах и во всех этих сложных медицинских терминах, но, ничего так и не поняв, доверилась врачам. Мы проходили дорогостоящее лечение, улучшения были, но полностью восстановиться не удавалось. Дети ходили в специализированный детский сад, а в школе у них была индивидуальная программа. Когда младшему сыну было восемь лет, я родила дочку Руфину. На тот момент мы переехали в Башкортостан.

▲▲ Когда вспоминаю тот шок, мне становится необъяснимо больно ▼▼

Перед выпиской прошли неонатальный скрининг. Я хорошо помню, как мне рассказали, что это за анализ и для чего его нужно сдавать. «С сыновьями мы его не сдавали», – подумала тогда я. И вот на 10-й день мне звонят: «Вам нужно срочно пересдать анализ. Возможно, у вашей дочери редкое тяжелое заболевание». Что за ерунда? Это ошибка, подумала я. Сейчас себе удивляюсь: у двух сыновей было отставание в развитии, а я все равно отпиралась, хотя в глубине души понимала, что с ними что-то не так, что у них не просто отставание в развитии, здесь что-то другое.

Пересдали анализ, нам подтвердили ФКУ. Я собрала вещи, и мы с дочерью поехали ложиться в больницу, ведь у нас такое страшное заболевание! Оказалось, что ложиться в больницу не нужно. Генетик объяснила: это пожизненное заболевание.

И тут начались все эти сложные термины: фенилблрм-бла... Думаю, у всех родителей, чьим детям поставили диагноз ФКУ, была история точь-в-точь.

Дома, придя в себя и ознакомившись с документами, с информацией, что это за заболевание, я заподозрила, что у старших детей такой же недуг. Подняла все документы, и, что вы думаете, у одного из сыновей была положительная проба Феллинга при сдаче анализов в прошлом! Оказывается, я была так близка к разгадке, но... Я была в шоке. Тимур и Далер сдали анализы, и у них подтвердилась ФКУ!

Сейчас, когда вспоминаю тот шок, мне становится необъяснимо больно и обидно за сыновей, что время упущено и его не вернуть... Это не передать ни словами, ни жестами, ни мимикой. Пустыня...

Сыновей посадили на диету. Первый месяц они держались молодцом, хотя Далер жутко любил арахис. Сейчас ему было нельзя даже много картошки, не то что арахис. На втором месяце диеты начались срывы: дети не наедались. Они устраивали скандалы, истерики, постоянно лились слезы... Было невероятно тяжело наблюдать за детьми. Они буквально бились в клетке, в пищевой клетке.

▲▲ Дети не наедались. Они устраивали скандалы, истерики, постоянно лились слезы ▲▲

По воле судьбы мы стали участниками тестирования по применению препарата «Сапроптерин». Нашим детям он очень хорошо подошел, мы смогли расширить диету и жить более или менее спокойно.

Сейчас Тимуру 19 лет, он приобрел профессию переплетчика. Далеру 17 лет, он учится в 9-м классе. Руфине, благодаря которой был установлен диагноз, сейчас 8 лет, и развивается она хорошо. Изучает английский язык, увлекается рисованием, любит танцевать и очень общительная девочка. Вот теперь мы знаем, с чем мы имеем дело, и наконец-то все «пазлы» сошлись...

«Пройдя через многие трудности, мы, родители детей с ФКУ в Башкирии, объединились и открыли общественную организацию помощи людям с ФКУ. Наши семьи общаются и помогают друг другу»

Я должна быть сильной ради своих детей и их будущего. Сейчас я понимаю, что ФКУ можно преодолеть! Пройдя через многие трудности, мы, родители детей с ФКУ в Башкирии, объединились и открыли общественную организацию помощи людям с ФКУ. Наши семьи общаются и помогают друг другу. Мы делимся опытом и поддерживаем тех, кто только столкнулся с диагнозом. Здоровье детей – в наших руках, ведь для них диета – это основа жизни.

Мы – родители с особенной судьбой. Мы должны им помочь вырасти здоровыми и полноценными членами общества. ▲




ИСТОРИЯ СЕМЬИ СЛЕПЦОВЫХ ИЗ БАЛАКОВО:

«Стресс прибил нас к полу... А сегодня мы счастливы»

23 октября на свет появился наш долгожданный первенец Ярослав. Беременность и роды прошли просто замечательно, малыш родился крепким розовым красавчиком. Как говорится, ничто не предвещало беды.

На четвертый день нас с сыном выписали из роддома, на день раньше обычного. Какое это было сча-

«Фенилкетонурия воспитывает в детях силу воли и умение справляться со своими слабостями, а в родителях – способность к выстраиванию доверительных отношений с ребенком»



«Но со вселенной не торгуются. Результат показал: у ребенка классическая форма фенилкетонурии... Выдали смесь, дали номер телефона, куда звонить с вопросами...»

стье – вернуться домой! Вся семья была счастлива. Как же, новая жизнь, сын, все по-другому!


Вечером мы наслаждались тихим сопением нашего сыночка: муж качался в кресле с сыном на руках, я наблюдала за этой милотой. Раздался звонок, на телефоне высветилось «участковая медсестра Екатерина»: «Таня, вам нужно в ближайший рабочий день съездить в Саратов, сдать анализ крови ребенка. У него подозрение на фенилкетонурию».

Но названия я тогда не разобрала: «На что? Что с ним? Это страшно?»


Я была в шоке, перед глазами встала картина: мой 20-летний сын сидит, ссутулившись, в инвалидном кресле, смотрит в никуда. Я рассказала мужу о сути звонка. Он попытался меня успокоить. Муж искренне верил, что это ошибка.

Интернет не щадит искателей информации о фенилкетонурии. Тут тебе напишут и про тяжелую идиотию, и про альбиносов... Такой ужас нас охватил!

Поездки в Саратов мы ждали как одновременно ужасного и прекрасного: либо скажут, что страшный диагноз, либо – что это была ошибка, которая стоила нам нескольких бессонных ночей в страхе. Но мы даже не догадывались, что самым тяжелым будет ожидание результата повторного анализа.



Каким только богам мы ни молились, чего только ни обещали этой вселенной взамен на отрицательный результат анализа нашего любимого сына



Каким только богам мы ни молились, чего только ни обещали этой вселенной взамен на отрицательный результат анализа нашего любимого сына!

Но со вселенной не торгуются. Результат показал: у ребенка классическая форма фенилкетонурии. Нам, с усилием сдерживающим слезы, трясущимся

от ужаса, ничего не понимающим от шока, пытались объяснить, что это не так страшно, что это всего лишь да, сложная, но только диета. Выдали смесь, расписали, как ее давать ребенку, дали номер телефона, куда звонить с вопросами, рассказали, как сдавать анализ крови на фенилаланин.

Мы приехали домой. Стресс прибил нас к полу, мы не могли ходить, как раньше, смотреть на сына, как раньше, наслаждаться жизнью, как раньше.

Прошло два года. Смеясь над очередной новой фишкой сына, я говорю мужу: «Какие мы были дураки, что так убивались тогда». «Ну мы же не

▲ Диагноз принес новый образ жизни для всей семьи. Мы начали по-другому смотреть на еду, не делаем из нее культ

знали, что все будет хорошо», – резонно отвечает муж. А сегодня мы счастливы. Наш сын в два года прекрасно развивается, все по возрасту, любит общаться и играть. Проблем со здоровьем нет. Фенилкетонурия страшна в случае, когда родители отказываются принимать диагноз ребенка и наперекор врачам кормят ребенка запрещенными продуктами, не веря, что навредят ребенку. Так они сами ведут его за ручку к тяжелой форме инвалидности.

Диагноз сына принес новый образ жизни для всей семьи. Мы начинали по-другому смотреть на еду, не делаем из нее кюльта, считаем ее лишь средством восполнения энергии организма.

Фенилкетонурия воспитывает в детях силу воли и умение справляться со своими слабостями, а в родителях – способность к выстраиванию доверительных отношений с ребенком. Мы должны знать о каждом нарушении диеты и сразу принимать меры для корректировки рациона.

Любите своих детей, и они будут самыми лучшими – не важно, с диагнозом или нет! ▲

«Мы верили, занимались, верили и еще занимались через "не хочу" и слезы. И продолжаем отвоевывать то, что украли у Юли коварные пять лет без диагноза»

«Юле уже 10 лет, пять из которых она на низкобелковой диете. И только сейчас появились результаты»



ИСТОРИЯ ЮЛИИ ИЗ ОРЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ:

Пять лет без диагноза

Родилась Юлия 19 августа 2010 года, и ее младенчество протекало спокойно. Она была активная, улыбалась, лепетала, интересовалась игрушками.

Ходить самостоятельно Юляша начала в год и три месяца. Около полутора лет ее словарный запас составлял около 10 слов. Затем, после двух лет, я стала заме-

чать, что словарный запас уменьшается и пропадают некоторые «умелки». Поведение стало странным: Юля перестала отзываться на имя, окружающие люди и игрушки ей стали безразличны. Она стала раздражительной, капризной. С этими жалобами я обратилась к неврологу, и ей поставили диагноз «спинальный миотонический синдром, ЗРР». Нас направили в дневной стационар, где мы прошли лечение.

К 4 годам врачи уже ставят диагноз «общее расстройство развития, речи и языка, нарушение активности и внимания, ЗРР, ЗПМР». От медикаментозного лечения я не видела положительных результатов: как мне казалось, становилось даже хуже. Юля стала гиперактивной, неуправляемой, ухудшился сон.

▲▲ В этот день моя жизнь перевернулась! Так вот почему у Юляши пропала речь, пошел откат в развитии ▼▼

Изучив литературу и форумы про деток с ЗРР, я начала искать причину в отставании развития Юли. Мы сходили к эндокринологу, сдали гормоны – все в норме. Проконсультировались у психолога, других неврологов. Сделали ЭЭГ сна. Сходили на консультацию к сурдологу, проверили слух. Тем временем у Юли из речи остались только звуки, наблюдались моторная неловкость, неадекватное поведение, быстрая истощаемость, необъяснимые истерики. Юля не одевается самостоятельно, не кушает, не может прыгать, не обращает внимание на других деток и т.д.

Пересмотрев кучу форумов, мы сделали микротоковую рефлексотерапию, после чего Юляша стала спокойнее, и мы заметили небольшую положительную динамику. Но с речью никакой динамики не было... А Юле уже 4 года 11 месяцев... Я очень переживала.

Мы решили проконсультироваться у генетика, сдали кариотип – анализы на набор хромосом, тандемную масс-спектрометрию (ТМС) на наследственные болезни обмена веществ, уровень фенилаланина в крови. И после этого генетик выставил диагноз «фенилкетонурия».



«Оказывается, все 5 лет Юля должна была держать низкобелковую диету. Но эти 5 лет обычная еда была ядом для ее мозга!»

Я не знала, что спрашивать у врача, не могла понять, как с этим дальше жить... В этот день моя жизнь перевернулась! Так вот почему у Юляши пропала речь, пошел откат в развитии... Оказывается, все 5 лет Юля должна была держать низкобелковую диету. Но эти 5 лет обычная еда была ядом для ее мозга!


А ведь всем деткам в роддоме берут анализ из пяточ-ки... Выяснилось, что результат скрининга был в нор-ме, как у здорового человека.

Каждую неделю мы делали анализ крови из пальчика Юли для определения ФА в крови и контроля диеты. Поначалу было очень трудно вникнуть во все тонко-сти соблюдения диеты, а Юля долго не могла привы-

кнуть к своеобразной еде. Макароны, рис, хлеб – все из крахмала, никакого мяса, рыбы, что ранее дочка кушала и к чему привыкла. Бывал полный отказ от еды, слезы, истерики.

Мы съездили в Медико-генетический научный центр в Москву, сдали ДНК на мутации. Выявили две мутации, еще раз подтверждающие наличие заболевания. Я еще раз была «раздавлена» подтверждением диагноза, поскольку оставалась надежда, что это какая-то ошибка...


Потом вроде бы уже свыклась со всем. И тут как-то спустя пять месяцев на прогулке дочь упала в обморок. Нас госпитализировали, и снова новый диагноз «эписиндром». Назначили принимать противосудорожные препараты. Мы учились жить еще с одним диагнозом.

 Я не знала, что спрашивать у врача, не могла понять, как с этим дальше жить...

Так и живем до сих пор. Юле уже 10 лет, пять из которых она на низкобелковой диете. И только сейчас появились результаты. Теперь Юляша понимает обращенную речь, выполняет просьбы, пытается одеваться и раздеваться, становится более самостоятельной, помогает по дому: может разогреть еду, убрать со стола и другие элементарные вещи. И пытается говорить – что-то говорит первым звуком слова или слогами. И даже может рассказать маленькие рассказы: «би-би, у-у-у, папа у-у-у» (у машины была сирена и у папы в машине тоже сирена).

Юля ходит в школу для детей с особенностями. Занимается с учителем индивидуально. Посещает студию по творчеству, театру и танцам. И у нее даже появились друзья, с которыми она общается на занятиях. Для нас это огромный успех.

Мы верили, занимались, верили и еще занимались через «не хочу» и слезы. И продолжаем отвоевывать то, что украла у Юли коварные пять лет без диагноза. ▴


Теперь Юляша понимает обращенную речь, выполняет просьбы, становится более самостоятельной, помогает по дому

«Дочка сама диктует воспитателям в садике, что масло, хлеб, какао и вообще обычную еду она не ест»



ИСТОРИЯ ЕКАТЕРИНЫ И СОФИИ ИЗ БИРСКА:

«Всей семьей сидим на строгой диете»

Царица София – в окружении четырех братьев, которые ее не обижают. И она уже учится читать

У нас большая многодетная семья: четверо сыновей и долгожданная доченька. Нам было всего 11 дней, когда позвонили из генетического центра и попросили приехать. Срочно собрались, летим: что случилось?



Диагноз... Приходит заведующая генетическим отделением и начинает задавать дежурные вопросы: про родственников, имеются ли в семье какие-нибудь заболевания. После мне начали рассказывать о наших перспективах и о том, что может быть, если не соблюдать диету: судороги, отставание в развитии, потеря пигментации и другие страшные вещи... Спасибо большое генетике, которая успокоила нас и убедила, что все будет хорошо.

Как-то в нашей жизни прозвучал даже такой вопрос: «А вы точно уверены, что ребенок от мужа?» Это от непонимания механизма заболевания, ведь, казалось бы, остальные дети здоровые...

Потом начались тяжелые, как нам тогда казалось, будни. Строго высчитывали каждый грамм белка, сцеживали и сохраняли грудное молоко, лечили колики и запоры и даже рвоту (наш животик не хотел никак перестраиваться на лечебную смесь).


Но самое сложное, оказывается, начинается только сейчас. Нам почти четыре года, и мы хотим пробовать все – колбасу, которую едят старшие братья, мясо, молоко. Как любимому малышу сказать нет? Вам кусок в горло полезет после этого? Вот так и у нас, всей семьей сидим на строгой диете.

Огромных трудов стоит спить эту жизненно необходимую лечебную смесь. Приходится придумывать все время что-то новенькое, чтобы еда выглядела, как у всех.

 Наши дети не отягощены холестерином, которого в избытке в обычных продуктах, они очень одаренные 

Зато у нас царица София в окружении четырех братьев, которые ее обожают. Дочка сама диктует воспитателям в садике, что масло, хлеб, какао и вообще обычную еду она не ест. Ей можно только то, что мама положила в любимый рюкзачок.

Наши детки не отягощены холестерином, которого в избытке в обычных продуктах, они очень одаренные, если уделять им внимание. Мы на сегодняшний день знаем уже шесть букв и активно с ними играем, составляя различные комбинации. И очень рады, когда можем прочесть слово из этих букв самостоятельно. А еще учим гаммы со старшим братом.

Главное – развивать своего малыша. У них очень большой потенциал. Если природа отняла что-то, то и вернет нам вдвойне. Не падайте духом! 

«Помните, что вы уникальны. Только в ваших руках находятся собственное здоровье и счастье... Будут и взлеты, и падения. Это сложно, но это того стоит!»



ИСТОРИЯ ВИКТОРИИ ИЗ МУРМАНСКА:

«Недавно я стала мамой, и это волшебство!»

Меня зовут Виктория. Мне 27 лет, я из города Мурманска. У меня классическая форма ФКУ.

Я окончила девять классов школы, семь лет училась в музыкальной школе. После окончания поступила в Мурманский педагогический колледж на специальность «воспитатель – музыкальный руководитель». Получила среднее специальное образование, устроилась работать в детский сад музыкальным руководителем. Одновременно с работой поступила на заочную форму обучения в Мурманский арктический педагогический университет на специальность «логопед».

Весь путь я прошла с родителями и благодарна им за это. Но при этом не чувствовала, что за меня все решили. Выбор профессии и заведений, где хочу учиться, предоставили мне. Как и диета, это мой выбор!

Признаюсь, что диета – это сложный путь как для детей, так и для родителей. И у меня были срывы. Мне обещали врачи, что до 14 лет нужно потерпеть и станет легче, что я перейду за общий стол, потом обещания были до 18 лет, а когда я достигла совершеннолетия, мне сказали, что диета навсегда.

Вот тогда был самый большой срыв. Я чувствовала такое разочарование! Это был, наверное, протест против болезни. Хочу сказать: нужно с детства говорить детям, что диета и такой рацион – это на всю жизнь.

Став взрослой, я училась заново осознавать свою болезнь, что она у меня есть, и принимать себя такой, какая есть. Принять свою болезнь и диету на всю жизнь было тяжело, но это того стоило, потому что недавно я стала мамой, и это волшебство! Сейчас я понимаю, какие дети с ФКУ молодцы: такой силы воли, наверное, нет ни у кого!

Если вы спросите у меня, какой совет я бы дала родителям? Наверное, слушать и слышать своего ребенка. Поддерживайте его, верьте в него, гордитесь им. И тогда вы увидите результат: ваши дети будут самыми умными, смелыми, сильными, трудолюбивыми, успешными. Никогда не отпускайте руки! Вашему ребенку труднее, чем вам.

▲▲ Нужно с детства говорить детям,
что диета и такой рацион – это на всю жизнь.

Став взрослой, я училась заново
осознавать свою болезнь
и принимать себя такой, какая есть ▼▼

Хочу обратиться к детям с ФКУ: помните, что вы уникальны. Только в ваших руках находятся собственное здоровье и счастье. Любите, читайте, развивайтесь, учитесь. Будут и взлеты, и падения. Это сложно, но это того стоит!

***Не оставайтесь на месте, двигайтесь вперед,
побеждайте и наслаждайтесь результатом! ▲***



ИСТОРИЯ ЛЕНЫ БАЛАБАНОВОЙ И ВАНЮШИ ИЗ МОСКВЫ:

*«Везде и всегда
можно найти еду
для него и для меня,
я стала
вегетарианкой»*

«Не болезнь управляет нашей жизнью, а мы ее контролируем»

Наша история началась в апреле 2012 года, когда пришли результаты скрининга. Сказать, что я была в шоке, – не сказать ничего. А после посещения 6-й детской психиатрической больницы тучи нахмурились и еще долго не расходились. Врач на приеме была неумолима: ну не всем же институты оканчивать. Это была ее «поддерживающая» фраза и одновременно погружение в диагноз.

Не буду описывать, как я искала других, любящих пациентов врачей, как попала в Институт педиатрии к сильным специалистам – Н. В. Мазуровой и Т. В. Бушуевой. Они-то и вселили в меня уверенность, что все

Испытания даются нам для чего-то. Это испытание фенилкетонурией точно можно выдержать

будет хорошо, нужно чуточку больше усилий и небольших изменений в жизни.

За восемь лет было многое. Сначала сын не ходил в детский сад, но, устав от нянь, я попробовала его устроить в частный детский садик, где весь персонал научила мешать смесь, объяснила особенности диеты. Там Ванюша пробыл больше года, научился говорить на английском языке и в 7 лет пошел в Шуваловскую гимназию.

В школе не возникло никаких проблем из-за особого питания, многие приходят со своими ланч-боксами, классная руководитель и руководитель продленки помогают подогреть принесенный из дома суп и смотрят, чтобы питался по диете. У него получается три приема пищи в школе, гидрол пьет дважды: мешает с водой сам и пьет.

Параллельно, так как сын очень активный, с раннего детства занимается спортом, сейчас в спортивной школе ЦСКА по баскетболу. Да, не в первой команде, но важны дух спорта в нем, возможность ощущать себя частью крепкого коллектива и верные друзья рядом. А английский у него дополнительно с 1-го класса, Ванюша немного опережает школьную программу, и мы идем вперед.

У нас активная жизнь: путешествуем, общаемся с друзьями, гуляем. Везде и всегда можно найти еду для него и для меня, я стала вегетарианкой. Очень важный наш подход – это не болезнь управляет нашей жизнью, а мы ее контролируем!

Анализ всегда стараемся держать до 2–3, кровь уже давно Ваня берет у себя сам. Он прекрасный, ответственный мальчик, и я бы ни на кого его не променяла. Испытания нам даются для чего-то. Это испытание фенилкетонурией точно можно выдержать, если четко выполнять предписания специалистов и поменять образ своей жизни, ведь дети не выбирали такими

«Он прекрасный, ответственный мальчик, и я бы ни на кого его не променяла»



У нас активная жизнь: путешествуем, общаемся с друзьями, гуляем»

родиться, мы им должны помочь максимально быть готовыми к взрослой жизни.

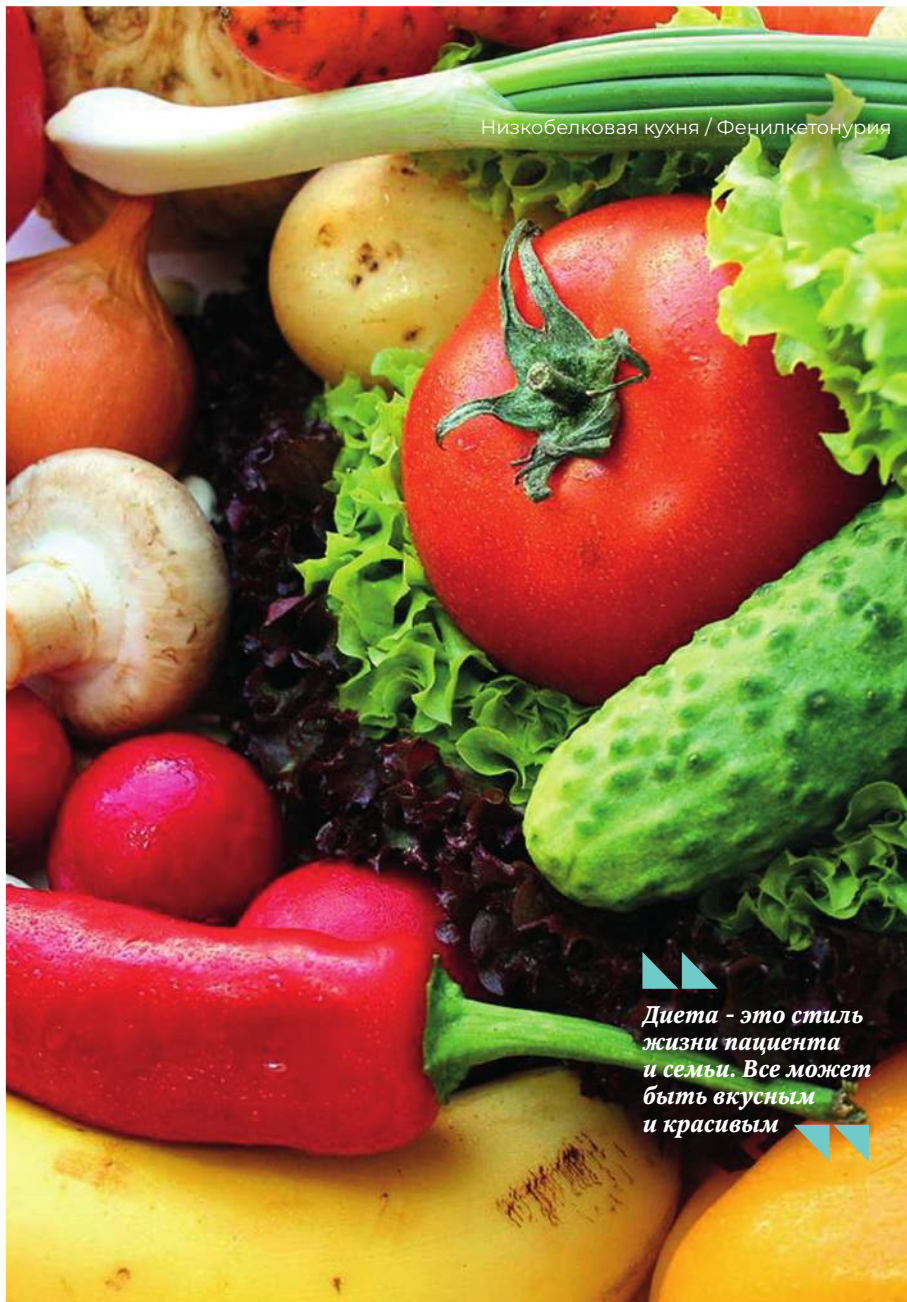
Ваня счастлив, много общаемся с другими родителями в Москве и во всей стране, дружим. Врачи сейчас у нас в Морозовской больнице, там хорошая обстановка. В общем, все в нашей жизни хорошо. Уже взвешиваю на глаз некоторые продукты: рука набилась.

Воспитываю ребенка одна, при поддержке родителей. Они его забирают вечером из школы, все лето он проводит с ними на даче. А я работаю и вижу, что всё не зря! Желаю всем силы духа и близких рядом. Всегда помогу, если смогу.

Стараюсь вести просветительскую деятельность, при поддержке спонсоров веду Instagram-проект @rki.online, адресно помогаем нашим семьям. Хорошо, что у нас есть неравнодушные к нашей проблеме компании и организации. Дружим с мамочками – главами организаций по России и ряду других стран, всегда в теплых доверительных отношениях.

Рада буду общению, наши двери всегда открыты!

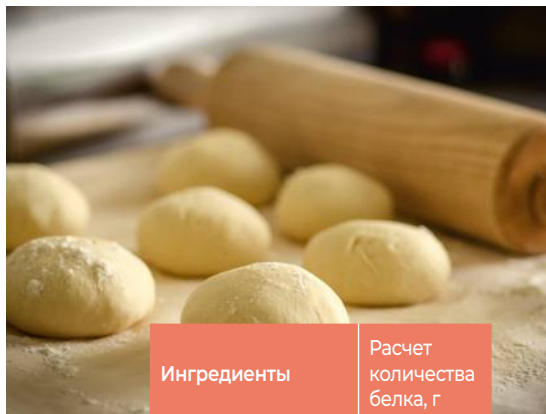




Диета - это стиль жизни пациента и семьи. Все может быть вкусным и красивым

НИЗКОБЕЛКОВАЯ КУХНЯ

Диета для семей с фенилкетонурией на всю жизнь. Чтобы особое питание было не испытанием, а удовольствием, полезно научиться готовить разные блюда, красиво их украшать. Знакомимся с рецептами!



Ингредиенты

Расчет количества белка, г

250 г низкобелковой муки (в рецепте «МакМастер»)	1,025
2 г глютена (пшеничной клейковины)	1,4
30 г жидких сливок 35% жирности	0,6
25 г сахара (1 ст. л.)	
7 г соли	
180 мл воды комнатной температуры	
20 г растительного масла в тесто + для смазывания рук и противня	
2 г сухих дрожжей	0,98
Для заливки: 5 г чеснока	0,325
Растительное масло	

ИТОГО:

Выход: 12 пампушек по 30 г каждая, белок 4,33 г

На 1 штуку: **0,36 г**

Пампушки с чесноком

Пампушки будут прекрасным дополнением к борщу.

РЕЦЕПТ ПРИГОТОВЛЕНИЯ

1 Для улучшения качества хлебного мякиша в тесто добавлен глютен (клейковина).

2 Чтобы булочки дольше хранились, их можно заморозить в морозильнике и перед каждым употреблением просто разогревать в микроволновой печи. Все ингредиенты помещаем в одну емкость, последними насыпаем дрожжи. Тщательно вымешиваем тесто.

3 Руками, смазанными растительным маслом, формируем пампушки. Чтобы пампушки получились такой формы, в процессе формования катаем 12 круглых шариков из теста и укладываем их не очень плотно друг к другу в форму для выпечки, например стеклянную.

4 Далее противень помещаем на 45–60 минут в духовку, включенную на минимальную мощность. В духовку на самый нижний ярус поместить второй противень с водой. Когда пампушки увеличатся в размере в два раза, переключить температуру духовки до 200°C и выпекать до готовности около 40 минут.

5 Пока пампушки выпекаются, приступаем к приготовлению заливки. Для этого чеснок выдавливаем через пресс (чеснокодавилку) и смешиваем с растительным маслом.

6 Горячие, только из духовки пампушки поливаем чесночной заливкой.

Рецепт от Марии Фатеевой, источник – <https://nbdiet.ru>.



Ингредиенты	Расчет количества белка, г
Опара: 9 г прессованных дрожжей	1,143
50 мл теплой воды	
10 г сахара	
Тесто: 450 г просеянной низкобелковой муки (кроме низкобелковой муки «МакМастер»)	1,35
60 г сахара	
1/2 ч. л. псиллиума	0,29
80 г топленого масла	0,184
50 мл сливок 33–35% жирности	1,25
300 мл теплой воды	
Соль	

ИТОГО:

Выход: около 900 г,
белок 4,217 г
На 100 г: 0,468 г

Белый хлеб в духовке

Этот хлеб интересен своей формой. Многие дети оценят бутерброды в виде «цветочков» и «сердечек».

РЕЦЕПТ ПРИГОТОВЛЕНИЯ

Опара

- 1 Дрожжи развести в теплой воде, добавить 10 г сахара.
- 2 Накрывать пленкой опару и оставить на 15 минут.

Тесто

- 3 Просеянную низкобелковую муку (из муки производства «МакМастер» такой хлеб не получится) смешать с солью, сахаром, псиллиумом.
- 4 Топленое масло растопить (можно использовать обычное сливочное).
- 5 Сливки смешать с водой.
- 6 В опару добавить низкобелковую муку, растопленное масло и воду.
- 7 Замесить тесто.
- 8 После того как тесто будет хорошо вымешено, разложить его по формам и поставить в духовку, разогретую до 50°, на 40–50 минут.
- 9 Тесто должно подняться почти в два раза.
- 10 Затем включить духовку до 200° и выпекать 40–50 минут.

Рецепт от Marina Eng., источник – <https://nbdiet.ru>.

Ингредиенты	Расчет количества белка, г
1,5 л воды	
70 г моркови	0,91
70 г репчатого лука	0,98
200 г картофеля	4
Клецки	
200 мл воды	
20 г сливочного масла	0,1
65 г низкобелковой крупки (в рецепте «МакМастер»)	0,33
2 перепелиных яйца	2,38
Соль, специи по вкусу	

ИТОГО:

Выход: 5 порций (около 400 г в каждой), белок 8,7 г

На 1 порцию: 1,74 г

Суп с манными клецками

Для приготовления этого супа можно использовать любую низкобелковую крупку. Обратите внимание: порции получаются довольно большие.

РЕЦЕПТ ПРИГОТОВЛЕНИЯ

- 1 Репчатый лук мелко порезать, морковь натереть на терке. Овощи обжарить на растительном масле для жарки.
- 2 Приготовление клецок: 200 мл воды и сливочное масло довести до кипения, посолить. Затем в воду с маслом понемногу добавить низкобелковую крупку и венчиком замешать тесто. Когда тесто немного остынет, вмешать в него перепелиные яйца.
- 3 Воду в кастрюле довести до кипения и положить в нее нарезанный картофель.
- 4 Картофель немного варим (3–5 минут), после чего добавляем в него обжаренные морковь и репчатый лук, специи, соль и варим до готовности картофеля.
- 5 Клецки формируем мокрыми руками или двумя ложками и добавляем их в суп.
- 6 Как только клецки всплывут, суп выключаем.

Рецепт от Марии Фатеевой, источник – <https://nbdiet.ru>.





Суп из кукурузы

Суп со свежими овощами и сладкой консервированной кукурузой добавит разнообразия вашему столу.

РЕЦЕПТ ПРИГОТОВЛЕНИЯ

- 1** В кастрюлю налить воду и поставить на огонь для закипания. Картофель порезать на брусочки и положить в кипящую воду.
- 2** Морковь и репчатый лук мелко порезать и потушить в сливочном или растительном масле.
- 3** Пока тушатся морковь и лук, подготовим другие продукты.
- 4** Свежий помидор положить в миску и залить кипятком на 3 минуты.
- 5** Вытащить помидор из кипятка и очистить от кожуры. После ошпаривания он легко чистится.
- 6** Очищенный помидор измельчить на крупной терке и пока отставить в сторону.
- 7** Сладкий перец мелко порезать.
- 8** Открыть банку с консервированной кукурузой и отмерить нужное количество.
- 9** Если вы любите суп погуще, то отмерьте немного низкобелкового риса.
- 10** Тушеные морковь и репчатый лук, сладкий перец и кукурузу положить в кастрюлю с кипящей водой и картофелем. Добавить свежий помидор и вновь дождаться, когда суп закипит. После этого засыпать низкобелковый рис.
- 11** Зелень мелко порубить.
- 12** Суп посолить и добавить в него зелень, лавровый лист и специи на ваш выбор.

Рецепт от Елены Портновой, источник – <https://nbdiet.ru>.

Ингредиенты	Расчет количества белка, г
1000 мл воды	
100 г картофеля	2,0
60 г моркови	0,78
50 г репчатого лука	0,7
70 г сладкого перца	0,91
150 г свежего помидора	0,9
120 г консервированной кукурузы	2,64
20 г низкобелкового риса	0,08
10 г петрушки	0,37
10 г укропа	0,25
Растительное масло для жарки без запаха	
Соль	
Лавровый лист	

ИТОГО:

Выход: около 1300 г – 5 порций по 260 г, белок 8,63 г

На 1 порцию: 1,726 г



Ингредиенты	Расчет количества белка, г
80 г крупки «Увелка» (1 пакет)	3,2
500 г кабачка	3,0
100 г репчатого лука	1,4
100 г низкобелкового хлеба	0,4
40 г сметаны	1,0
90 г низкобелковой муки	0,27
1 ст. л. томатной пасты	
Растительное масло без запаха для жарки	

ИТОГО:

Выход около 960 г (12 штук по 80 г каждая), белок 9,27 г

В 100 г: 0,95 г

Тефтели из крупки «Увелка»

Вкусное и сытное блюдо из продуктов, которые можно купить в обычном магазине.

РЕЦЕПТ ПРИГОТОВЛЕНИЯ

- 1 Гречку отварить в подсоленной воде и оставить остывать.
- 2 Кабачок и репчатый лук порезать и обжарить на растительном масле до готовности. В процессе тушения добавить соль, перец, сметану. Оставить остывать.
- 3 Гречку, кабачок с луком, хлеб пропустить через мясорубку и добавить в холодную массу муку. Все тщательно перемешать и оставить на 20 минут.
- 4 В сковороде вскипятить воду с ложкой томатной пасты, в кипящую воду положить тефтельки (уровень воды до половины тефтелей). Дать прокипеть пару минут и аккуратно перевернуть (они пока очень мягкие), пусть еще пару минут покипят.
- 5 Тефтельки накрыть крышкой и оставить настаиваться.

Рецепт от Елены Корнеевой,
источник – <https://nbdiet.ru>.

Ингредиенты	Расчет количества белка, г
100 г сметаны 20% жирности	2,5
100 г низкобелковой крупки (в рецепте «МакМастер»)	0,9
100 г воды	
100 г сахара	
1,5 ст. л. растительного масла без запаха	
100 г низкобелковой муки (в рецепте «МакМастер»)	0,3
1 перепелиное яйцо (9 г) (можно не добавлять или добавить заменитель яйца)	1,071
Соль	
Ванилин	
1/2 ч. л. соды	

ИТОГО:

Выход: около 500 г,
белок 4,771 г
На 100 г: 0,954 г

Манник

Манник можно подавать с вареньем, джемом, взбитыми сливками, сметаной. Очень хорошо пить чай с манником в дороге.

РЕЦЕПТ ПРИГОТОВЛЕНИЯ

- 1 Смешать крупку и сметану.
- 2 Добавить воду и тщательно перемешать.
- 3 Смесь оставить для набухания крупки на 1 час.
- 4 В другой емкости смешать сахар, растительное масло, муку, яйцо, соль, ванилин и соду.
- 5 Добавить к полученной смеси крупку со сметаной и водой и тщательно перемешать.
- 6 Форму для выпечки смазать маслом и выложить в нее получившееся тесто.
- 7 Выпекать при температуре 180° около 30 минут.

Рецепт от Елены Портновой, источник - <https://nbdiet.ru>.





Ингредиенты	Расчет количества белка, г
Тесто: 600 г низкобелковой муки	2,4
40 г заменителя яиц + 280 мл воды	0,12
480 мл воды	
6 ст. л. растительного масла	
Соль по вкусу	
Начинка: 400 г картофеля	8
100 г шпика	1,4
150 г репчатого лука	2,1
Соль и перец по вкусу	

ИТОГО:

Выход: 1200 г (72 штуки),
белок 14,02 г

На 1 штуку: 0,19 г

Пельмени

Ну какая же русская кухня без пельменей! Заменяем мясную начинку на картофель со шпиком, и вот уже можно есть пельмени для низкобелковой диеты!

РЕЦЕПТ ПРИГОТОВЛЕНИЯ

Тесто

1 Тесто на кипятке готовится по рецепту Юлии Качановой. Оно универсальное и подходит как для лаваша, так и для вареников и пельменей.

2 Всыпаем в кипяток половину порции муки и хорошо все ложкой перемешиваем. Комки хорошо растереть, но, если они останутся, не переживайте: при замесе они разойдутся. Далее добавляем растительное масло, соль, восстановленное яйцо и остальную часть муки. Тесто получается мягким, не липнущим к рукам и очень эластичным. Это лучшее тесто на вареники, оно прекрасно катается и не рвется при лепке.

Начинка

3 Картофель отварить и помять толкушкой.

4 Шпик мелко нарезать, растопить до шкварок на сковороде и в этом же сале обжарить нарезанный лук.

5 Смешать картофель и обжаренный лук со шпиком. Поперчить, посолить и перемешать. Начинка готова.

6 Дальше можно начинать лепить пельмени.

7 Готовые пельмени отвариваем в кипящей подсоленной воде. По желанию в воду можно добавить лавровый лист и другие любимые специи.

Рецепт от Юлии Качановой и Марии Фатеевой,
источник – <https://nbdieta.ru>.

Ленивые пирожки

Такие пирожки отличаются от обычных тем, что начинка уже вмешана в тесто, что в нашем случае очень удобно при приготовлении.

РЕЦЕПТ ПРИГОТОВЛЕНИЯ

- 1** Смешать айран с водой, подогреть.
- 2** Растворить в айране с водой прессованные живые дрожжи.
- 3** Добавить сахар, соль, смесь «Детка» или другую низкобелковую муку и теплый майонез.
- 4** Замесить тесто, накрыть полотенцем и поставить в теплое место.
- 5** Когда тесто увеличится в размерах, добавить порезанный зеленый лук и перемешать. Консистенция должна быть похожа на густую сметану или тесто для оладий.
- 6** Жарить в растительном масле на раскаленной сковороде с двух сторон. Пирожки получаются особенно ароматными за счет зеленого лука.

Рецепт от Марии Фатеевой,
источник – <https://nbdiet.ru>.



Ингредиенты	Расчет количества белка, г
150 мл айрана	2,4
100 мл воды	
7 г живых дрожжей	0,84
300 г смеси «Детка» (производство из Коренево)	2,07
50 г зеленого лука (можно заменить другой любимой зеленью)	0,7
50 г постного майонеза	0,05
1 ст. л. сахара	
1/2 ч. л. соли	
Растительное масло для жарки	

ИТОГО:

Выход: 560 г (8 пирожков по 70 г каждый), белок 6,06 г
На 1 штуку: **0,76 г**

Ингредиенты	Расчет количества белка, г
Тесто: 1 восстановленное яйцо (это может быть Balviten, 20 г заменителя яйца + 100 мл воды)	0,06
50 мл айрана	1,2
120 г низкобелковой муки (в рецепте 70 г Semper + 50 г Semper High fibre mix)	1,46
80–100 мл воды (в процессе замеса придется добавить еще в случае необходимости)	
1 ст. л. оливкового масла	
1/2 ч. л. разрыхлителя	
Соль/ 1/2 ч. л. сахара	
Начинка: 100 г моркови	1,3
60 г картофеля	1,2
30 г консервированной колбасы Loprofin	1,5
50 г репчатого лука	0,7
20 г замороженного шпината	0,56
Соус майонезный со вкусом карри	
Немного низкобелкового сыра	0,03
Орегано по вкусу	
Растительное масло для жарки и смазывания формы и рук	

Пирог с овощами и «мясом»

Пирог выпечен в виде отдельных порций. Регулировать количество белка легко, изменяя ингредиенты начинки по своему вкусу.

РЕЦЕПТ ПРИГОТОВЛЕНИЯ

Тесто

- 1 Смешать все сухие ингредиенты для теста – низкобелковую муку, сахар, соль, разрыхлитель.
- 2 Восстановить одно яйцо (взбить заменитель яйца с водой блендером).
- 3 Добавить к восстановленному яйцу айран и оливковое масло.
- 4 В жидкую смесь всыпать сухие ингредиенты и перемешать, постепенно добавляя воду. Тесто не должно получиться жидким, но и не крутым.
- 5 Смазать руки растительным маслом и сформировать лепешки. Затем выложить лепешки на дно формы, предварительно смазанной растительным маслом. Накрывать тесто пленкой, включить духовку для разогрева.

Начинка

- 6 Мелко режем репчатый лук.
 - 7 На крупной терке трем картошку и морковь.
 - 8 Высыпаем овощи на сковороду и обжариваем все вместе со шпинатом.
 - 9 В конце жарки добавить майонезный соус.
 - 10 Выкладываем овощную начинку на тесто, затем консервированную колбасу или сосиски Loprofin.
 - 11 Сверху на начинку трем низкобелковый сыр и немного заливаем майонезом. Выпекать 30–40 минут при температуре 180°C. Готовый пирог посыпать орегано.
- Рецепт от Marina Eng., источник – <https://nbdiet.ru>

ИТОГО:

Выход: около 640 г (4 порции по 160 г), белок 8,01 г. **На 1 порцию (150 г) 2,0 г**

Пирог «Люси»

Этот пирог станет сытным завтраком для школьников.

С приготовлением справятся даже начинающие хозяйки.

РЕЦЕПТ ПРИГОТОВЛЕНИЯ

- 1** Заменитель яйца соединить с водой и взбить миксером или блендером.
- 2** В эту смесь добавить сметану и майонез.
- 3** Далее добавляем низкобелковую муку, разрыхлитель, соль и сахар. Все тщательно перемешиваем.
- 4** Тесто готово. Теперь переходим к начинке.
- 5** Шинкуем капусту и для того, чтобы она была как можно мягче и нежнее, помнем ее руками, добавив соли.
- 6** Перед выпечкой смазываем форму для запекания маслом и выкладываем на нее капусту. Поверх выливаем тесто, разравниваем его и отправляем в духовку.
- 7** Пирог следует выпекать около 30–40 минут при температуре 180°C до румяной корочки.

Рецепт от Марии Фатеевой,
источник – <https://nbdiet.ru>.

Ингредиенты	Расчет количества белка, г
30 г заменителя яйца + 200 мл воды	0,27
30 г сметаны 20% жирности	0,75
30 г постного майонеза	
100 г низкобелковой муки (в рецепте мука из Коренево)	0,4
300 г белокочанной капусты	5,4
1,5 ч. л. разрыхлителя	
Соль, сахар по вкусу	

ИТОГО:

Выход: 480 г, белок 6,82 г
На 100 г: 1,42 г



Ингредиенты	Расчет количества белка, г
250 г низкобелковой муки (в рецепте «Мак-Мастер»)	0,75
20 г заменителя яйца (в рецепте «Комида» (Comida))	0,04
80 г воды (для заменителя яйца)	
Соль	
150 г теплой воды в тесто	
30 г сливочного масла	0,18
150 г тыквы	1,5
130 г зеленого яблока	0,52
Растительное масло без запаха	
2 ст. л. сахара	

ИТОГО:

Выход: около 650 г,

белок 2,99 г

На 100 г: 0,46 г



Рулеты с тыквой и яблоками

Сочетание тыквы и яблока в начинке просто восхитительно! Даже тем, кто не очень любит тыкву, стоит попробовать эти рулеты!

РЕЦЕПТ ПРИГОТОВЛЕНИЯ

- 1 Очищаем от кожуры тыкву и яблоко.
- 2 Сливочное масло немного растопим, чтобы оно стало мягким.
- 3 Взбиваем миксером заменитель яйца и воду.
- 4 Добавляем в емкость с восстановленным яйцом низкобелковую муку, соль, теплую воду, сливочное масло.
- 5 Тщательно вымешиваем тесто и даем ему постоять минут 20.
- 6 Тыкву и яблоко трем на крупной терке, смешиваем и к получившейся смеси добавляем сахар.
- 7 Тесто делим на две части. Каждую часть раскатываем, смазывая скалку и поверхность для раскатывания растительным маслом. На каждый пласт теста выкладываем начинку и выравниваем.
- 8 Скатываем рулет.
- 9 Противень смазать растительным маслом и выложить на него рулеты. Верх рулетов тоже обильно смазать растительным маслом.
- 10 Выпекать в духовке при температуре 180°C около 40 минут.

Рецепт от Елены Портновой,
источник – <https://nbdiet.ru>.

Шарлотка с вишней

Нежный, ароматный, мягкий пирог с кисловатой вишневой начинкой – отличный вариант для чаепития!

РЕЦЕПТ ПРИГОТОВЛЕНИЯ

- 1** В глубокой емкости смешать заменитель яйца с водой и взбить блендером. Добавить сахар и щепотку соли.
- 2** Тщательно взбить миксером до получения светло-желтой массы.
- 3** Далее осторожно добавить в яично-сахарную смесь сметану, низкобелковую муку, пищевую соду, глютен и ванилин.
- 4** Аккуратно перемешать ложкой, а затем доработать миксером на низкой скорости. Тесто должно получиться по консистенции, как густая сметана. Если будет густовато, добавьте теплой водички.
- 5** Форму для выпекания смазать сливочным маслом.
- 6** Налить в форму примерно половину получившегося теста. Сверху аккуратно выложить вишни, на них кусочки сливочного масла и присыпать ягоды сахаром.
- 7** Вылить на ягоды оставшуюся часть теста.
- 8** В разогретую до 190°C духовку поставить шарлотку и выпекать примерно 45 минут. Готовность пирога можно проверить привычным способом – проткнуть спичкой или зубочисткой. Если тесто не пристает к зубочистке – значит, готово.
- 9** Готовый пирог можно смазать сливочным маслом и присыпать сахарной пудрой.
- 10** Нужно, чтобы пирог остыл: это и безопаснее, и намного вкуснее.

Рецепт от Марии Фатеевой,
источник – <https://nbdiet.ru>.

ИТОГО:

Выход: 710 г, белок 4,98 г
На 100 г: 0,7 г

Ингредиенты	Расчет количества белка, г
100 г вишни (свежей или замороженной) без косточек	0,8
30 г сливочного масла в тесто + 10 г для смазывания формы	0,24
200 г низкобелковой муки (в рецепте Mix per Dolci, можно использовать любую низкобелковую)	1,2
30 г заменителя яйца + 200 мл воды	0,09
50 г сметаны	1,25
1 ч. л. ванилина	
100–150 г сахара + около 80 г для присыпки вишни	
Щепотка соли	
На кончике ножа пищевой соды	
2 г глютена (пшеничной клейковины)	1,4
Сахарная пудра для украшения пирога	



Торт «Красный бархат»

Побалуйте себя или ребенка вкусным низкобелковым тортиком! Красный цвет коржей достигается использованием пищевого красителя.

РЕЦЕПТ ПРИГОТОВЛЕНИЯ

Выпечка коржей

- 1 В глубокой емкости взбить заменитель яйца с водой.
- 2 В эту смесь добавить низкобелковую муку, какао, сметану с водой, растительное масло, сахар, соду, разрыхлитель и пищевой краситель. Все ингредиенты тщательно смешать миксером или блендером.
- 3 Форму диаметром 16 см выложить пергаментом или бумагой для выпечки и смазать маслом. Выложить в форму тесто и выпечь один большой корж.
- 4 Корж остудить и разрезать на три тонких коржа ножом или синтетической нитью.

Приготовление крема

- 5 Взбить мягкое сливочное масло до белого цвета. В него добавить сгущенное молоко и все еще раз тщательно взбить.
- 6 Верх торта украсить тертым шоколадом. Готовый торт поставить в холодильник на 1 час.

Рецепт от Татьяны Волошиной, источник – <https://nbdiet.ru>.

ИТОГО:

Выход: около 700 г, белок 5,103 г
На 100 г: 0,729 г

Ингредиенты	Расчет количества белка, г
Тесто для коржей: 75 г низкобелковой муки «Балвитен» (Balviten) + 80 г низкобелковой муки «МакМастер»	0,465
10 г какао «Несквик»	0,473
20 г заменителя яиц (в рецепте «Комида» (Comida)) + 50 мл воды	0,04
75 г сметаны + 80 мл воды	1,875
100 мл растительного масла	
130 г сахара	
1/2 ч. л. соды	
1 ч. л. разрыхлителя	
2 коф. л. красного гелевого красителя «Топ Продукт»	
Крем: 100 г сливочного масла	0,6
Около 135 г сгущенного молока	1,35
Немного тертого шоколада для украшения верха торта	0,3

Творожные сырники

Сейчас в наших магазинах можно купить творожные сырники с заменителем молочного жира. В них не очень много белка, поэтому в целях разнообразия питания они нам подойдут.

РЕЦЕПТ ПРИГОТОВЛЕНИЯ

- 1 Для приготовления этих сырников можно взять ванильный творожный сырок с белком. На 100 г сырка – 4 г белка.
- 2 Смешиваем крупку «МакМастер» с водой в пропорции 1:1 и оставляем для набухания крупки.
- 3 Восстанавливаем 1 яйцо – взбиваем заменитель яйца с водой.
- 4 В емкость с восстановленным яйцом добавляем набухшую крупку и творожный сырок.
- 5 Все ингредиенты тщательно перемешиваем миксером.
- 6 Постепенно добавляем низкобелковую муку. В рецепте всего 50 г муки, так как не очень хотелось «забить» сырники мукой и оставить максимально творожный вкус.
- 7 Все ингредиенты тщательно вымешиваем. Консистенция теста, как у густой сметаны.
- 8 Выкладываем тесто столовой ложкой на разогретую с растительным маслом сковороду и жарим на медленном огне с двух сторон.



Ингредиенты	Расчет количества белка, г
100 г творожного сырка	4
20 г заменителя яиц (в рецепте «Бальвитен»)	0,04
100 г воды для взбивания с заменителем яйца	
100 г крупки «МакМастер» + 100 г воды для набухания	0,5
20 г сахара	
50 г низкобелковой муки (у меня «МакМастер»)	0,15
Соль по вкусу	
Растительное масло для жарки	

Рецепт от Елены Портновой,
источник – <https://nbdiet.ru>.

ИТОГО:

Выход: около 450 г (9 штук по 50 г каждый сырник),
белок 4,69 г
На 1 шт.: 0,52 г



Ингредиенты	Расчет количества белка, г
500 мл кисломолочного газированного напитка тан или айран	6,5
250 мл холодной воды	
Около 220 г низкобелковой муки (в рецепте «МакМастер»)	0,66
1 ч. л. соды без верха	
2 ст. л. сахара	
Соль по вкусу	
Растительное масло без запаха	

ИТОГО:

Выход: 14 штук, каждый блинчик весом около 50 г, белок 7,16 г

На 1 штуку: 0,51 г

Блинчики на тана или айране

Эти блинчики очень просты в приготовлении: их легко переворачивать на сковороде, и они не рвутся в процессе жарки. Блинчики получаются очень нежные, как и положено в мелкую дырочку, ничем по вкусу не отличаются от обычных.

РЕЦЕПТ ПРИГОТОВЛЕНИЯ

1 Газированный тан продается в обычных магазинах в отделе кисломолочных продуктов. Пойдет также и айран. В 100 г этого напитка – 1,3 г белка.

2 Еще можно заменить тан минеральной водой со сметаной или развести водой кефир.

Приготовление теста на блинчики

3 В емкость выливаем содержимое всей бутылки тана.

4 Разбавляем тан водой на 50%, для того чтобы было меньше белка. Если переносимость белка позволяет, то можно не разбавлять.

5 В полученную жидкость добавляем сахар, соль, соду, 1,5 ст. л. растительного масла.

6 Далее понемногу сыплем муку и взбиваем тесто миксером. Тесто должно получиться чуть гуще кефира и немного воздушным.

7 Тесто выливаем на разогретую сковороду, чуть смазанную растительным маслом.

8 Далее жарим, не смазывая маслом сковороду (масло есть уже в тесте), но если вы привыкли жарить на масле, то тоже, конечно, можно.

9 Каждый блинчик обжариваем с двух сторон. Если блинчики в процессе жарки будут плохо сниматься со сковороды или плохо переворачиваться, то просто добавьте немного муки в тесто.

Рецепт от Елены Портновой, источник – <https://nbdiet.ru>.



Печенье «Курабье»

Вкусное, рассыпчатое и очень нежное печенье «Курабье» можно испечь самостоятельно по этому рецепту. Варенье используется любое.

РЕЦЕПТ ПРИГОТОВЛЕНИЯ

- 1** В глубокой емкости взбейте сливочное масло с сахарной пудрой. Сливочное мало должно быть мягким, но не растопленным.
- 2** В эту же емкость добавьте белок и тоже взбейте.
- 3** К получившейся смеси добавьте постепенно небольшими порциями низкобелковую муку, ванильный сахар и пшеничные волокна.
- 4** Переложите тесто в кондитерский мешок или в целлофановый пакет с отрезанным кончиком.
- 5** Застелите противень бумагой для выпечки.
- 6** Из кондитерского мешка выдавите тесто небольшими порциями. Между печеньями оставьте небольшое расстояние.
- 7** Варенье смешайте с крахмалом. Делается это для того, чтобы в процессе выпечки варенье не растеклось по тесту и противню. Пропорции смешивания даны приблизительно. Все зависит от густоты варенья: если оно густое, то крахмала следует положить меньше, если совсем жидкое, то больше.
- 8** В центр каждого печенья положите варенье с крахмалом.
- 9** Выпекайте в предварительно разогретой до 180°C духовке около 10–15 минут.

Рецепт от Натальи Дениной,
источник – <https://nbdiet.ru>.

Ингредиенты

Расчет количества белка, г

100 г сливочно-го масла	0,6
40 г сахарной пудры	
10 г яичного белка	1,11
1 пакетик ванильного сахара	
10 г низкобелковых пшеничных волокон	0,04
160 г низкобелковой муки	0,48
1 ст. л. варенья	0,2
1 ст. л. крахмала	0,025

ИТОГО:

Выход: около 350 г,
белок 2,455 г
На 100 г: 0,7 г



Печенье с сухим йогуртом

Не очень сладкое рассыпчатое печенье с добавлением сухого йогурта для взрослых и детей.

РЕЦЕПТ ПРИГОТОВЛЕНИЯ

- 1** Порубить ножом мягкое сливочное масло.
- 2** Добавить к маслу сметану, низкобелковую муку, разрыхлитель и йогурт. Тщательно вымесить тесто и отправить в холодильник на полчаса.
- 3** Вынуть тесто из холодильника и раскатать скалкой. Толщина теста – 4–5 мм.
- 4** Формой вырезать печенье.
- 5** Печенье выложить на бумагу для выпечки и посыпать сахаром. Выпекать около 30 минут при температуре 180°C.

Рецепт от Елены Портновой,

ИТОГО:

Выход: около 300 г, белок 3,67 г

На 100 г: 1,223 г

Ингредиенты	Расчет количества белка, г
80 г сливочного масла или маргарина	0,48
100 г сметаны	2,5
180 г низкобелковой муки (в рецепте «Мак-Мастер»)	0,54
20 г сухого йогурта «МакМастер» (в рецепте с клубникой)	0,14
5 г разрыхлителя	0,01
Немного сахара	

Огурец под шубой

Как вы уже, наверное, поняли, это адаптированный к низкобелковой диете рецепт селедки под шубой. В процессе приготовления вы можете изменять количество ингредиентов по своему вкусу.

РЕЦЕПТ ПРИГОТОВЛЕНИЯ

- 1** Картофель, морковь и свеклу отварить (я варю в кожуре). Почистить и натереть на крупной терке в разные емкости. Смешать картофель с небольшим количеством майонеза (приблизительно 15–20 г) и выложить тонким слоем на блюдо.
- 2** Мелко порезать огурец и выложить сверху на слой картофеля.
- 3** Мелко нарезать репчатый лук и положить на слой огурцов.
- 4** Морковь смешать с частью майонеза (приблизительно 15 г) и выложить сверху на лук.
- 5** Свеклу смешать с оставшимся майонезом и обмазать этой смесью салат. Сверху салат украсить зеленью.

Рецепт от Елены Портновой,
источник – <https://nbdiet.ru>.



Ингредиенты	Расчет количества белка, г
100 г вареного картофеля (без кожуры)	2
100 г вареной моркови (очищенной)	1,3
100 г вареной свеклы (очищенной)	1,5
80 г соленого или маринованного огурца	0,64
15 г репчатого лука (можно больше, добавлять по вкусу)	0,21
Около 50 г легкого майонеза с небольшим содержанием белка (у меня 0,8 г на 100 г продукта)	0,4
Зелень для украшения	0,2

ИТОГО:

Выход: 450 г, белок 6,25 г
На 100 г салата: 1,389 г

ПОЛЕЗНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Научная литература

Бушуева Т. В. *Диагностика и лечение фенилкетонурии: возможности и перспективы*. // *Российский педиатрический журнал*. 2018. Т. 21. № 5. С. 306–311.

Бушуева Т. В., Боровик Т. Э., Фисенко А. П., Баранов А. А., Кузнецова Л. М., Звонкова Н. Г. и др. *Специализированные продукты лечебного питания для детей с фенилкетонурией. Информационные материалы*. Москва, 2018. (4-е изд. перераб. и доп.).

Van Wegberg A. M. J., MacDonald A., Ahring K., Bélanger-Quintana A., Blau N., Bosch A. M., et al. *The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment* *Orphanet J Rare Dis*. 2017; 12: 162.
Published online 2017 Oct 12.
doi: 10.1186/s13023-017-0685-2.

Muntau A. C., Adams D. J., Bélanger-Quintana A., Bushueva T. V., Cerone R., Chien Y.-H., et al. *International best practice for the evaluation of responsiveness to sapropterin dihydrochloride in patients with phenylketonuria*. *Molecular Genetics and Metabolism*. 2019. Т. 127. № 1. С. 1–11.

Hydery T., Copenrath V. A. *A Comprehensive Review of Pegvaliase, an Enzyme Substitution Therapy for the Treatment of Phenylketonuria*. *Drug Target Insights*. 2019;13:117
doi:10.1177/1177392819857089.

ИСТОЧНИКИ

http://pku.org.ua/organization/about_disease
<https://praktik-dietolog.ru/article/74.html>
<https://pku.org.ua/files/RastimRebenkaSPKU.pdf>
<https://drive.google.com/file/d/0BxDkOMle6kUCYWsyYnFaV2dJdEO/view>
<https://cen.acs.org/business/phenylketonuria-once-neglected-disease-became/97/i27>
http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_28399/
<https://nbdieta.ru/>
<http://www.vmeste-so-vsemi.ru/>

СОЦИАЛЬНЫЕ СЕТИ

<http://www.rare-diseases.ru>
<https://med-gen.ru>
https://instagram.com/pku.rus?utm_medium=copy_link
<https://vk.com/pkurus>
<https://www.facebook.com/rus.pku/>
<https://www.facebook.com/groups/273461019364242/?ref=share>
<https://vk.com/clubpku2015>
<https://ok.ru/group/52978869796969>
ФКУ в «Телеграм»
@ PKU TEAM 2.0
@boltalkafky

ИНТЕРНЕТ-МАГАЗИНЫ

1. Интернет-магазин (аптека) LIOANA
<https://lioana.com/>
2. Интернет-магазин «Диетика»
<http://www.dietica.ru/>
<https://dietica.msk.ru/>
<https://dietica-spb.ru/>
3. Интернет-магазин «Здоровье на дом»
<http://healthtohome.ru/>

4. Официальный интернет-магазин продуктов «МакМастер»

<http://mak-master.ru/>

5. Сайт «Нутриции» <https://nutricia-medical.ru/>

6. Интернет-магазин продуктов без глютена, низкобелкового и полезного питания

<https://dietera.ru/>

7. Интернет-магазин «Балвитен.РФ»

<http://балвитен.рф/>

8. Магазин продуктов без глютена

<http://www.glutena-net.ru/catalog>

9. Коренево. Адрес: 140051, Россия, Московская обл., Люберецкий р-н, п. Красково, ул. Некрасова, 11.

Тел./факс: (495) 557-15-00, (495) 557-15-09

Адрес сайта: www.arrisp.ru

Продукция: крахмальная крупа «Саго», вермишель, лапша, смеси для выпечки хлеба и приготовления оладий.

Сделать заказ по телефону (495) 557-15-11, доставка осуществляется «Почтой России».

10. Диетмаркет «Амбар»

<http://ambarshop.ru/category-0-bakaleya/>

11. Интернет-магазин «Азбука здоровья»

<https://www.pku-diet.ru/>

12. Магазин «ГЕК» <http://www.gek.ru/>

13. Магазин «Умная диета»

<https://umnaya-dieta.ru/>

14. Интернет-магазин «Росточек»,

г. Новосибирск

<http://pitaniensk.ru/>

15. Интернет-магазин

«Диетмаркетурал»

<http://dietmarketural.ru/>

16. Интернет-магазин экологически чистых продуктов «Экомаркет»,

г. Ставрополь

<http://ecology-market.ru/>

17. Магазин «ДиетМаркет» безглютеновых и безбелковых продуктов в Краснодаре и крае

<http://dietmarketkrd.ru/>

18. Интернет-магазин «Мы на диете», г. Омск

<https://www.minadiete.com/>

19. Интернет-магазин DIET-SHOP.RU, г. Волгоград www.diet-shop.ru

20. Диетические продукты питания в Польше Bezgluten

www.bezgluten.pl

21. Диетические продукты питания в Польше Glutenex

www.glutenex.com.pl

22. Интернет-магазин в Польше

<https://pkusklep.pl/sklep/ru/>

23. Интернет-магазин Hammermühle GmbH (Германия)

<http://www.hammermuehle-shop.de>

24. Интернет-магазин в Германии

<https://www.pku-versand-huber.de/>

МЕДИАГРУППА ВЫПУСКА

ЕЛЕНА ЗАВЬЯЛОВА –

руководитель медиагруппы, куратор социальных и медиа-проектов Всероссийского общества редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ)

АРСЕН ДАНИЭЛЬ –

арт-директор

МАРГАРИТА КАЛИТА –

ведущий дизайнер

ИРИНА ЧЕПЕЛКИНА –

редактор-корректор

Таблицы содержания фенилаланина в продуктах (согласно немецким данным)

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фенилаланин	лейцин	тирозин	метионин	калорийность		белок	углеводы	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
КАРТОФЕЛЬ									
Картофель	100	140	80	30	294	71	2	14,8	0,1
Картофельные чипсы (в среднем)	250	350	270	0	2256	539	5,5	40,6	39,4
Картофель фри готовый (в среднем)	210	294	168	63	1215	290	4,2	35,7	14,5
Картофель фри замороженный, для духовки (в среднем)	135	186	83	39	837	200	3,2	31,2	7,6
МАСЛО, ЖИРЫ									
Масло топленое	0	0	0	0	3788	897	0	0	99,7
Масло сливочное	31	63	31	15	3101	741	0,7	1	83,2
Жир гусиный	0	0	0	0	3698	833	0	0	99,9
Масло какао	0	0	0	0	3768	900	0	0	99,9
Palmin, жир кокосовый A99	0	0	0	0	3700	900	0	0	100
Смалец (жир свиной)	0	0	0	0	3768	900	0,1	0	99,9

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	мети- онин	калорийность		бе- лок	угле- воды	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Мargarин растительный чистый (все сорта)	9	18	9	5	2970	709	0,2	0,3	80
Масло растительное (все сорта)	0	0	0	0	3639	880	0	0	99
ОВОЩИ, ГРИБЫ									
Артишоки	2,4	144	48	29	93	22	2,4	2,6	0,1
Баклажаны	52	77	40	11	72	17	1,2	2	0,2
Бasilик	93	186	62	37	172	41	3,1	5	1
Подберезовик	78	119	82	3	79	19	3,1	0	0,6
Листья шпината	110	190	80	43	64	15	2,5	0,6	0,3
Листья сельдерея	69	61	31	14	64	15	1,2	2,2	0,2
Цветная капуста	77	170	35	48	94	22	2,5	2,3	0,3
Фасоль зеленая, стручковая	73	140	50	34	134	33	2,4	3	0,2
Шампиньоны	74	120	66	23	66	16	2,7	0,6	0,2
Цикорий	59	87	36	16	72	17	1,3	2,3	0,2
Китайская капуста	47	61	39	32	52	12	1,2	1,2	0,3

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	мети- онин	калорийность		бе- лок	угле- воды	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Укроп	111	222	74	44	232	55	3,7	8	1
Каштаны жа- реные	101	137	94	46	705	168	2,4	35	2
Горошек зеле- ный, в банке	130	230	100	30	219	52	3,6	9	0,4
Горошек стручковый сахарный	400	670	350	100	337	81	6,5	12,3	0,5
Фельд-салат	83	126	52	22	60	14	1,8	0,7	0,4
Фенхель	73	146	49	29	103	25	2,4	2,8	0,3
Огурец	14	25	10	5	51	12	0,6	1,8	0,2
Морковь	31	42	16	8	108	26	1	4,8	0,2
Чеснок	169	333	73	103	593	142	6,1	28,4	0,4
Кольраби	56	90	40	20	103	25	1,9	3,7	0,1
Брюква	30	48	23	13	115	27	1,2	5	0,2
Салат	54	77	34	12	49	12	1,2	1,1	0,2
Тыква	29	58	15	10	103	25	1,1	4,6	0,1
Чечевица вареная	440	632	281	70	482	115	8,8	18	0,5
Листья оду- ванчика	104	191	52	39	228	54	2,6	9,1	0,6
Кукуруза	161	348	125	56	374	89	3,3	15,7	1,2

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	мети- онин	калорийность		бе- лок	угле- воды	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Кукуруза консервированная	107	229	83	37	238	57	2,2	10	1
Хрен свежий	45	72	32	15	262	63	2,8	11,7	0,3
Оливки зеленые	62	92	46	29	545	130	1,4	3	13
Оливки черные	99	147	73	46	1478	353	2,2	5	36
Паприка	44	54	23	11	85	20	1,2	2,9	0,3
Пастернак	45	70	26	16	93	22	1,3	2,9	0,4
Петрушка, листья	243	300	126	21	211	50	4,4	7,4	0,4
Петрушка, корень	68	117	36	29	167	40	2,9	6,1	0,5
Лисички	65	86	59	9	48	11	1,6	0,2	0,5
Лисички, сушеные	970	1200	920	87	388	93	16,5	1,8	2,2
Лук-порей	63	131	38	29	104	25	2,2	3,2	0,3
Свекла	46	61	54	28	175	42	1,5	8,4	0,1
Капуста красная	45	77	27	15	95	23	1,5	3,5	0,2
Капуста квашеная, отжатая	45	77	27	15	70	17	1,5	0,8	0,3

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	мети- онин	калорийность		бе- лок	угле- воды	
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Романеско (зе- леная цветная капуста)	77	170	35	48	94	22	2,5	2,5	0,3
Лук зеленый, декоративный	115	211	100	36	114	27	3,6	1,6	0,7
Корень сель- деря	47	75	25	18	76	18	1,6	2,3	0,3
Ростки сои	212	445	170	53	217	52	5,3	4,7	1,2
Спаржа	49	82	34	19	74	18	1,9	2	0,1
Спаржа кон- сервирован- ная	60	69	40	27	60	14	1,9	1	0
Боровик (бе- лый гриб)	100	120	120	58	84	20	3,6	0,5	0,4
Помидоры	24	30	12	7	72	17	0,9	2,6	0,2
Помидоры консервиро- ванные	33	47	17	7	78	19	1,1	3	0
Топинамбур (земляная груша, сладкий картофель)	85	122	61	32	130	31	2,4	4	0,4
Трюфели	190	400	177	188	202	48	5,5	7	0,5
Капуста бело- кочанная	41	70	25	14	104	25	1,4	4,2	0,2
Лук репчатый	34	34	38	13	117	28	1,2	4,9	0,3

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	мети- онин	калорийность		бе- лок	угле- воды	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Цукини (каба- чок)	51	88	42	19	80	19	1,6	2,1	0,4
Лук зеленый обыкновенный	34	34	38	13	117	28	1,2	4,9	0,3
ФРУКТЫ									
Абрикосы	33	50	19	4	177	42	0,9	9	0,1
Абрикосы сушеные	195	295	112	24	1044	249	5,3	50	1
Авокадо	111	197	73	43	924	221	1,9	0,4	23,5
Ананас	14	22	14	13	246	59	0,5	13	0,2
Апельсин	20	32	13	8	179	42	1	8,3	0,2
Арбуз	14	17	11	6	160	38	0,6	8,3	0,2
Банан	34	85	21	9	369	88	1,1	20	0,2
Бананы суше- ные	145	194	92	67	1178	281	3,5	61	0,6
Брусника	18	28	23	6	162	39	0,3	7	0,5
Брусника кон- сервирован- ная, компот	15	18	18	5	320	76	0,2	17	0
Бузина	153	221	193	53	199	48	2,5	7	0

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	мети- онин	калорийность		бе- лок	угле- воды	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Виноград бе- лый и черный	15	15	13	23	297	71	0,7	16	0,3
Вишня	16	23	10	4	241	58	0,9	11	0,5
Гранат	18	35	14	7	326	78	0,7	17	0,6
Грейпфрут	10	15	7	3	158	38	0,6	7,4	0,2
Груша	13	26	4	7	219	52	0,5	12,4	0,3
Апельсин	16	12	8	10	264	63	0,5	14	0
Дыня	22	44	18	9	110	26	0,9	5,3	0,1
Ежевика	36	54	24	18	125	30	1,2	3	1
Изюм	47	75	10	13	1161	277	2,5	63,9	0,6
Инжир	31	57	56	10	264	63	1,3	12,9	0,5
Инжир суше- ный	120	140	220	40	1045	250	3,5	55,1	1,3
Киви	25	50	20	10	255	61	1	11	0,6
Кишмиш	47	74	10	12	1247	298	2,5	66,2	0,6
Клубника	25	44	29	1	134	32	0,8	5,5	0,4
Клементин (типа манда- рина)	21	17	10	10	192	46	0,7	9	0,3
Лайм	18	13	10	7	195	47	0,5	1,9	2,4
Лимон	25	18	14	10	149	35	0,7	3,2	0,6

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	мети- онин	калорийность		бе- лок	угле- воды	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Личи	23	45	18	9	319	76	0,9	16,8	0,3
Малина	39	59	26	20	142	34	1,3	4,8	0,3
Манго	20	37	12	6	252	60	0,6	13	0,5
Мандарин	25	18	14	11	192	46	0,7	10,1	0,3
Мирабель, альча	15	19	6	6	269	64	0,7	14	0,2
Нектарин	22	33	23	35	238	57	0,9	12	0,1
Папайя	8	14	4	2	54	13	0,5	2,3	0,1
Персик	18	28	20	30	173	41	0,8	8,9	0,1
Персик суше- ный	116	183	128	189	1035	247	4,9	54	1
Ревень	17	24	11	7	55	13	0,6	1,4	0,1
Слива	13	16	5	5	197	47	0,6	10,2	0,2
Слива сушеная	72	89	28	28	1092	261	3,3	56,5	1,1
Смородина белая	27	41	18	14	213	51	0,9	9	0
Смородина красная	33	50	22	17	181	43	1,1	7	0,2
Смородина черная	39	59	26	20	239	57	1,3	10	0,2

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	мети- онин	калорийность		бе- лок	угле- воды	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Финики свежие	56	90	30	22	1174	280	2	65	0
Финики сушеные	57	92	31	22	1194	285	2	66	0
Хурма	29	46	18	6	297	71	0,6	16	0,3
Черешня	16	23	10	4	261	62	0,9	13,3	0,3
Черника	22	36	7	10	176	42	0,6	7	0,6
Яблоки сушеные	39	71	20	13	1067	255	1,4	57	1,6
Яблоко	9	16	5	3	225	54	0,3	11,4	0,6
Ананасовый сок (в сред- нем)	13	20	13	12	248	59	0,4	13	0
Бузина, нектар с мякотью	57	82	72	20	253	60	0,9	13	0
НАПИТКИ									
Апельсин, сок, а также свежий	31	23	16	20	188	45	0,9	9	0
Вино красное и белое	1	1	1	0	311	74	0,1	2,6	0
Квас	10	16	8	4	231	55	0,5	10,8	0

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	мети- онин	калорийность		бе- лок	угле- воды	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Виноград красный, сок и нектар с мя- котью	7	7	6	11	316	75	0,3	18	0
Вишневый не- ктар с мякотью	5	7	3	1	225	61	0,3	14	0
Грейпфрут – нектар с мяко- тью	5	7	3	2	269	64	0,3	14	0
Грейпфрут, сок с мякотью	9	14	6	3	199	48	0,5	8,5	0,1
Кока-кола	0	0	0	0	170	41	0	10,3	0
Кока-кола лайт	7	0	0	0	0,8	0,2	0,01	0,03	0
Пепси лайт	17	0	0	0	0	0	0	0	0
Лимонный сок свежий	20	14	11	8	419	100	0,6	20	0
Малиновый нектар с мяко- тью	15	56	10	19	235	56	0,5	12	0
Морковный сок свежий	19	25	10	5	92	22	0,6	4,8	0
Мультиви- тамин, сок с мякотью	8	15	5	3	222	53	0,3	11,8	0,3
Пиво безалко- гольное	8	12	6	3	107	26	0,4	5,4	0

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	мети- онин	калорийность		бе- лок	угле- воды	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Пиво светлое	10	16	8	4	163	39	0,5	2,9	0
Пиво темное	8	13	6	3	156	37	0,4	2,8	0
Пиво пшенич- ное дрожжевое	6	10	5	2	160	38	0,3	3	0
Свекольный сок	41	54	48	25	147	35	1,4	7	0
Смородина красная, нек- тар с мякотью	7	10	5	4	282	67	0,2	16	0
Смородина черная, нектар с мякотью	8	12	6	4	294	70	0,3	16	0
Сок кислой капусты	16	27	9	5	25	6	0,5	0	0
Спрайт	0	0	0	0	177	42	0	10,1	0
Спрайт лайт	7	0	0	0	5	1	0,01	0	0
Томатный сок покупной	19	25	10	5	69	17	0,8	2,9	0
Фанта апель- синовая	0	0	0	0	175	41	0	9,6	0
Фанта апель- синовая лайт	7	0	0	0	11	3	0,03	0,4	0
Фруктовый сироп	3	5	2	1	1203	289	0,1	71	0

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	мети- онин	калорийность		бе- лок	угле- воды	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Шампанское	1	2	1	0	330	79	0,2	3,5	0
Яблочное вино	0	0	0	0	276	66	0	7,3	0
Яблочный сок покупной в среднем	4	8	3	2	270	64	0,1	15	0
МОЛОЧНЫЕ ПРОДУКТЫ									
Йогурт 1,5–1,8% жирности	100	380	180	92	209	50	3,5	4	1,6
Йогурт 3,5% жирности	210	410	200	100	293	70	3,9	4	3,8
Йогурт 3,5% жирности с фруктами	210	410	200	100	432	103	3,9	15,5	2,6
Кефир 3,5% жирности	156	321	156	78	208	50	3,4	4	2
Молоко 0,3% жирности	170	340	180	86	144	34	3,5	5	0,1
Молоко 1,5% жирности	180	360	180	90	196	47	3,4	4,8	1,6
Молоко 3,5% жирности	170	350	170	84	269	64	3,3	4,8	3,6
Молочная сыворотка	34	96	32	16	105	25	0,8	5	0,2

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	мети- онин	калорийность		бе- лок	угле- воды	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Молочная сыворотка, порошок	400	1400	470	230	1442	344	12	68	1,2
Сливки 30% жирности	120	240	110	62	1239	308	2,4	3,3	31,7
Сливки для кофе 10% жирности	143	243	143	71	491	117	3,1	4	10
Сливки для кофе 15% жирности	138	282	138	69	671	160	3	4	15
Сметана 10% жирности	150	310	150	80	531	127	3,1	4,1	10,5
Сметана 30% жирности	148	302	145	70	1227	298	2,9	3,6	30,2
Сметана 40% жирности	107	218	105	50	1707	406	2,1	2,3	40,5
Сухое молоко (порошок)	1220	2470	1280	620	2018	482	25,2	35	26,2
СЫРЫ									
«Гауда» 45% жирности	1460	2620	1480	740	1600	382	25,5	0	29,2
«Горгонзола»	1005	2063	1005	496	1336	330	19,5	0	27
«Маскарпоне»	258	530	258	127	1894	456	5	4,3	46,5
«Моцарелла»	927	1909	927	458	1100	262	18	2	20

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	мети- онин	калорийность		бе- лок	угле- воды	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Овечий сыр (фета) 45% жирности	799	1649	782	425	990	236	17	0	18,8
«Пармезан»	1910	3500	1750	960	1569	375	35,6	0	25,8
Плавленый сыр 60% жир- ности	607	1254	607	304	1371	327	13,2	0	30,4
«Филадель- фия»	339	678	339	195	1225	295	6,5	2,5	29
ДЕТСКИЕ СОКИ «ХИПП»									
Яблочно-мор- ковный сок	17	23	9	4	155	37	0,3	8,4	0,2
Яблочно-ви- ноградный сок	3	5	2	3	205	48	0,2	11,8	0,1
Грудничковый сок с витами- ном С	11	23	8	5	225	53	0,5	12,5	0,1
Сок с витами- ном С	12	21	7	5	235	55	0,4	13	0,2
Морковь в соке с мякотью	10	15	6	4	170	41	0,3	9,6	0,1
Яблочный сок	2	4	1	1	205	49	0,1	12	0
Мультивита- минный сок	10	17	7	5	210	49	0,4	11,7	0,1

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	мети- онин	калорийность		бе- лок	угле- воды	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Морковный сок	7	10	4	2	116	27	0,4	€	0,1
Сок из крас- ных фруктов	5	6	4	5	220	52	0,2	12,6	0,1
Виноградный биосок с газир- ровкой	4	4	5	3	150	37	0,1	8,9	0,1
Яблоко с красными фруктами, сок с газир.	3	3	3	2	133	31	0,1	7,5	0,1

ДЕТСКИЕ ЧАИ «ХИПП» (СУХОЙ ПРОДУКТ)

Подростковый чай с фенхе- лем	0	0	0	0	1645	388	0	96,9	0
Подростковый чай фруктовый	0	0	0	0	1680	396	0	98,3	0
Грудничковый чай «Спокой- ной ночи»	0	0	0	0	1590	374	0	93,5	0

ДЕТСКИЕ ЧАИ «ХИПП» (В БУТЫЛКАХ)

Фенхель с яблочным соком	0	0	0	0	115	27	0,1	6,5	0,1
--------------------------------	---	---	---	---	-----	----	-----	-----	-----

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	мети- онин	калорийность		бе- лок	угле- воды	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Гибискус с ви- ноградным соком	5	4	3	2	115	27	0,1	6,5	0
Травяной чай с яблочным соком	4	0	0	0	115	27	0	6,5	0,1
ОРЕХИ И СЕМЕЧКИ									
Грецкий орех	660	1140	640	220	2774	662	14,4	10,6	62,5
Земляной орех, арахис жареный + свежий	1540	2030	1190	310	2449	535	25,6	9,4	49,4
Кедровые орешки	235	1630	840	384	2408	575	24	7	51
Кокос свежий	180	310	120	70	1521	363	3,9	4,8	36,5
Кокосовая стружка	273	459	180	105	2555	610	6,2	6,4	63,2
Кунжут	1250	1540	720	640	2367	565	17,7	10,2	50,4
Лесной орех, фундук	510	890	470	140	2698	644	12	10,5	61,6
Мак	1100	1960	420	430	1999	477	20,2	4,2	42,2
Миндаль	1160	1460	620	270	2414	577	18,7	3,7	54,1
Семечки гор- чицы желтые	1025	1750	725	475	2013	482	25	28,4	28,8

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	мети- онин	калорийность		бе- лок	угле- воды	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Семечки льна	1220	1562	683	488	1553	372	24,4	0	30,9
Семечки под- солнечника	1260	1710	650	490	2429	530	22,5	12,3	49
Семечки тыквы	1049	1806	878	464	2344	560	24,4	14	46
Фисташки	900	1270	547	300	2573	574	17,6	11,6	51,6
Южноамери- канский орех	580	1070	460	890	2806	670	13,6	3,6	66,8
САХАР, МЕД, КОНФИТЮР									
Желе (все сорта)	0	0	0	0	1035	259	0,1	63	0
Замени- тель сахара (Saccharin, Cyclomat)	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Конфитюры экстра (только SCHWARTAU)	27	35	25	15	1126	265	1	63	1
Конфитюры, мармелады (все сорта)	4	7	2	1	1082	258	0,1	63	0
Мед	21	24	8	7	1283	306	0,4	75	0
Сахар	0	0	0	0	1697	405	0	99,8	0
Сахарная (сладкая) вата	0	0	0	0	1670	399	0	99,8	0

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	мети- онин	калорийность		бе- лок	угле- воды	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Сироп сахар- ной свеклы	115	175	83	36	1230	290	3,3	61,8	0
КРУПЫ, КРАХМАЛЫ, МУКА									
Гречневая мука	520	800	250	240	1469	351	10,9	70,7	2,7
Крахмал карто- фельный	30	42	24	9	1426	336	0,6	83,1	0,1
Крахмал куку- рузный	19	50	15	8	1469	351	0,4	85,9	0,08
Крахмал пше- ничный	19	28	10	6	1470	351	0,4	86,1	0,1
Крахмал рисо- вый	46	78	31	20	1458	343	0,8	85	0
Кукурузная мука	380	1080	510	160	1356	324	83	66,3	2,8
Макаронные изделия на ос- нове BARILLA	629	904	403	217	1538	362	11,5	75,7	1,5
Макаронные изделия на яичной основе	640	1010	420	100	1482	354	12,3	69,9	2,8
Макаронные изделия на яичной основе (вареные)	208	328	137	33	399	94	4,0	17,5	0,9

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	мети- онин	калорийность		бе- лок	угле- воды	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Макаронные изделия на яичной основе (вареные)	208	328	137	33	399	94	4,0	17,5	0,9
Манка (пшеничная)	440	641	287	143	1363	326	9,6	69	0,8
Овес	700	1020	450	230	1464	350	11,7	59,8	7,1
Овсяная мука	850	1240	580	280	1638	391	13,8	67,9	7,2
Овсяные хлопья	780	1130	570	240	1534	366	12,5	63,3	7
Перловка	490	660	340	140	1401	335	9,7	71	1,4
Прозрачная лапша из рисовой муки	352	521	93	121	-	-	4,5	-	-
Прозрачная лапша из соевого крахмала	5	4	0	0	-	-	0,03	-	-
Пшеница	640	920	410	220	1293	309	11,7	61	2
Пшеничная мука (в среднем)	550	820	320	170	1390	332	9,8	70,9	1
Пшеничные отруби	650	1120	460	250	716	171	14,9	20,5	4,7
Пшено	460	1350	260	250	1463	350	9,8	68,8	3,9
Ржаная мука (в среднем)	340	500	210	100	1336	319	6,4	71	1

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	метио- нин	калорийность		белок	угле- воды	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Рис нешлифо- ванный	420	690	320	170	1463	345	7,2	74,1	2,2
Рис шлифо- ванный	390	660	260	170	1440	344	6,8	77,7	0,6
Рис шлифо- ванный (сва- ренный)	115	194	76	50	371	87	2,0	19,5	0,2
Рисовая мука из шлифован- ного риса	334	574	301	120	1457	348	6,7	78	0,7
Рожь	470	670	230	140	1229	294	8,8	60,7	1,7
Саго жемчуж- ное (в сред- нем)	30	42	24	9	1438	344	0,6	84,9	0,2
Соевая мука	1860	2880	1450	580	1453	347	37,3	3,1	20,6
Сухие хлопья (для завтрака)	430	1240	270	170	1476	353	7,2	79,7	0,6
Ячмень	590	800	390	180	1321	316	9,8	64,3	2,1
МЯСОПРОДУКТЫ									
Кровяная колбаса	684	1191	514	348	1439	344	15,7	1	31
Мясной бульон (500 г мяса; 1,5 л воды)	23	36	11	5	нет дан- ных	нет дан- ных	0,8	нет дан- ных	нет дан- ных
Телятина	683	1349	567	416	463	111	16,6	1	5

Наименование продукта	В 100 г продукта в среднем содержится								
	фени- лала- нин	лей- цин	тиро- зин	мети- онин	калорийность		бе- лок	угле- воды	жиры
	мг	мг	мг	мг	кДж	ккал	г	г	г
Гамбургер McDonald (99 г)	595	1091	500	360	1010	239	12,4	28,2	8,4
Курица жар.	910	1780	760	640	694	166	19,9	0	9,6
Паштет	681	1127	499	371	1374	328	15,2	1	29
Говядина	719	1420	596	439	440	105	17,5	1	3
Салями	793	1389	714	496	1530	365	19,8	0	32
Баранина, жир	540	1066	483	341	902	215	14,2	1	17
Свинина	670	1173	602	418	665	159	16,7	1	10
Свиной жир, живот.	116	203	104	73	3331	796	2,9	0	89
Сало жирное	188	329	169	118	2918	697	4,7	0	76,7
Сало с мясом	639	1118	575	394	1340	320	15,9	0	29
Яйца, сырое + вареное	800	1260	590	450	650	155	12,9	0,7	11,2
Яйца, сырое + вареное (1 шт. = 50 г)	400	630	295	225	350	84	6,5	0,4	5,6
Белок яичный	760	1080	460	470	205	49	11,1	0,7	0,2
Белок от 1 кур. яйца (32 г)	243	346	147	151	73	17	3,6	0,2	0
Желток яичный	790	1630	780	470	1477	353	16,1	0,3	31,9
Желток от 1 кур. яйца (18 г)	142	293	140	85	284	68	2,9	0	5,7

ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ КОМАНДА МЕДИЦИНСКИХ ЭКСПЕРТОВ,
СПЕЦИАЛИСТОВ МЕДИА И PR
ПОМОЖЕТ В ПОДГОТОВКЕ КАЧЕСТВЕННОЙ МЕДИАПРОДУКЦИИ

#RaRusMedia

**ВЫПУСК ПОД КЛЮЧ –
ОТ ИДЕИ ДО ТИРАЖА**

КОНЦЕПЦИИ МЕДИАПРОДУКТОВ

НАУЧНАЯ ЭКСПЕРТИЗА, АВТОРИТЕТНЫЕ СПИКЕРЫ

КАЧЕСТВЕННЫЕ ТЕКСТЫ

УНИКАЛЬНЫЙ ДИЗАЙН

ИНФОГРАФИКА

ВЕРСТКА И ПРЕДПЕЧАТНАЯ ПОДГОТОВКА

СОДЕЙСТВИЕ В РАСПРОСТРАНЕНИИ

ЭКСКЛЮЗИВНОСТЬ · ПРОФЕССИОНАЛИЗМ · ОТВЕТСТВЕННОСТЬ

ВМЕСТЕ С ВАМИ МЫ ИДЕМ К ТОМУ, КТО ЖДЕТ ПОМОЩЬ

RaRusMedia@yandex.ru



ОПЫТ	2012 год – создано по инициативе российских пациентов и их семей
МАСШТАБ	53 региона России 63 редкие болезни
СОТРУДНИЧЕСТВО	Министерство здравоохранения РФ Региональные органы здравоохранения Министерство труда и социальной защиты РФ Росздравнадзор Комитет по охране здоровья Государственной думы Федерального собрания Российской Федерации ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н. П. Бочкова» Крупные федеральные и региональные специализированные медицинские центры
АВТОРИТЕТ	Член EURORDIS – Европейской организации по редким болезням Член Rare diseases international (RDI) – Международной организации по редким болезням Член совета по защите прав пациентов при Минздраве РФ Член совета по защите прав пациентов при Росздравнадзоре Член экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям комитета по охране здоровья Государственной думы ФС РФ Региональные представители являются членами различных советов при органах здравоохранения и МСЭ в регионах РФ
ПРОЕКТЫ	Научно-экспертный совет Школы для пациентов и врачей Журнал «RARUS. Редкие болезни в России» Сайт www.rare-diseases.ru «Редкая страна» – сообщество пациентов и семей, медицинских генетиков и добрых людей www.facebook.com/groups/514577536009842 Первая редкая линия для пациентов 8 800 201 06 01 (бесплатно)