ОБЩЕСТВО ПАЦИЕНТОВ
С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ: ВАЖНЫЕ ВОПРОСЫ

ПРИ ПОДДЕРЖКЕ
ФОНДА
ПРЕЗИДЕНТСКИХ
ГРАНТОВ

Горячая линия по фенилкетонурии

+7 966 174-20-94

Открыта для поддержки:

- Семей новорождённых пациентов, впервые узнавших о диагнозе малыша, а также родителей, узнавших о диагнозе взрослых детей
- Подростков с фенилкетонурией. Чтобы получить консультацию, оставьте заявку в Ватсап по номеру +7 966 174-20-94. Психолог свяжется с Вами. В заявке укажите свой регион, возраст ребёнка, а для подростков — свой возраст.

Канал в Телеграм Фенилкетонурия online

https://t.me/pkuonline

Прямые эфиры с врачами с возможностью задать вопрос эксперту, полезная информация, актуальные новости и события организации, анонсы мероприятий, розыгрыши призов

Чат в Телеграм Pku online Чат

https://t.me/+dHTLE_ozfDwyZmU6

Общий чат для общения, взаимопомощь родителей

Группа ВК Фенилкетонурия online

https://vk.com/pku.online

Записи эфиров с врачами, лекции врачей, новости организации

Канал в Телеграм Supalinni

https://t.me/supalinni

Личный Телеграм-канал Елены Балабановой, счастливой мамы счастливого фенилкетонурийца и по совместительству — создателя и руководителя АНО «Общество пациентов с фенилкетонурией»

Фенилкетонурия.рф

- Полезные материалы, ссылки, видео
- Важные документы для пациентов и их родителей
- Информация об АНО «Общество пациентов с фенилкетонурией»

Важная литература

1. Клинические рекомендации (КлинРеки). Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланинемии. 2020 Разработчик клинической рекомендации: Ассоциация медицинских генетиков; Профессиональная общественная организация (ассоциация) детских врачей; «Инициатива специалистов педиатрии и неонатологии в развитии клинических практик»; Союз педиатров России.

2. Специализированные продукты лечебного питания для детей с фенилкетонурией: метод. пособие / [Бушуева Т.В. и др.]; ФГАУ Нац. мед. исслед. центр здоровья детей. М-ва здравоохранения Российской Федерации. — М.: ФГАУ.НМИЦ здоровья детей. Минздрава России, 2018.

3. Методические рекомендации МР 2.3.1.0253–21 «Нормы физиологических потребностей в энергии и пищевых веществах для различных групп населения Российской Федерации»

Дорогие родители новорождённого малыша!

Поздравляем вас с огромной радостью, которая пришла к вам в дом, — появился новый человек. И в то же время это прекрасное событие оказалось омрачено: вашему ребёнку поставили диагноз «фенилкетонурия».

Болезнь заключается в том, что у наших детей неправильно усваивается пищевой белок. Из обычных продуктов им можно есть только фрукты, овощи и крупы, в которых мало белка, а такие продукты, как мясо, рыба, творог и даже обычные макароны и хлеб, им есть нельзя. Но вы поймёте, что в этом нет ничего страшного, когда прочтёте эту брошюру! Наши дети растут здоровыми, счастливыми и абсолютно не задумываются о своих ограничениях. Тяжелее приходится нам с вами. Родителям новорождённого пациента необходимо многому учиться, постоянно самообразовываться и разбираться в новой реальности и потребностях малыша. Мы, команда АНО «Общество пациентов с фенилкетонурией», сделаем всё возможное, чтобы обеспечить вас актуальной и достоверной информацией и подготовить к вызовам, связанным с заболеванием.

Пациентов с диагнозом «фенилкетонурия» в России больше четырёх тысяч человек. В стране есть прекрасно оснащённые медицинские центры, профессионально подготовленные врачи — генетики, диетологи, психологи. Возможности терапии расширяются, появляются новые разработки. Наш многолетний опыт развития пациентского сообщества, общения с семьями пациентов и врачами даёт уверенность в завтрашнем дне и надежду на прекрасное будущее новорождённого фенилкетонурийца и всей его семьи. Эту уверенность мы постараемся передать и вам.

За последние 10 лет в сфере лечения фенилкетонурии произошли серьёзные изменения. Сегодня доступны разные виды так необходимых ребёнку аминокислотных смесей и достаточно много низкобелковых продуктов питания отечественных и зарубежных производителей. Продолжаются исследования в области ферментозамещающей и генной терапии.

Современное общество постепенно разворачивается в сторону сокращения потребления мяса и даже вегетарианства, что, безусловно, расширяет возможности организовать питание для наших детей за пределами дома.

В брошюре, которую вы держите в руках, в доступной форме собраны ключевые рекомендации врачей и алгоритмы действий, подтверждённые клиническими исследованиями. Ссылки на медицинскую литературу для более глубокого изучения вы найдёте в соответствующих разделах.

Добро пожаловать в нашу большую семью! Будьте уверены в своём успехе!

Мы всегда на связи!

Авторы брошюры

Татьяна Владимировна Бушуева

д.м.н., ведущий н.с. Лаборатории питания здорового и больного ребёнка ФГАУ «Национальный медицинский центр здоровья детей» Минздрава РФ, профессор кафедры наследственных болезней обмена веществ ФГБУН «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова»

Татьяна Эдуардовна Боровик

д.м.н., профессор, заведующая Лабораторией питания здорового и больного ребёнка ФГАУ «Национальный медицинский центр здоровья детей» Минздрава РФ

Надежда Владимировна Мазурова

д.псих.н., директор Института психологии им. Л.С. Выготского РГГУ, профессор кафедры психологии семьи и детства РГГУ

Елена Андреевна Шестопалова

врач-генетик высшей категории ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова»

Елена Балабанова

счастливая мама счастливого фенилкетонурийца, президент АНО «Общество пациентов с фенилкетонурией»

СОДЕРЖАНИЕ

Важные вопросы о фенилкетонурии 9

- Что такое фенилкетонурия 11
- Как врачи обнаруживают, что ребёнок болен 12
- Какие проблемы вызывает фенилкетонурия 13

Диетотерапия 15

- Организация диетотерапии у детей первого года жизни 18
- Как вводить специализированные аминокислотные смеси в питание ребёнка 21
- Как правильно давать специализированную смесь 23
- Введение прикорма 24
- Какой уровень фенилаланина в крови должен быть при соблюдении диеты 27
- Почему, несмотря на то что у ребёнка содержание фенилаланина в крови выше 120 мкмоль/л по неонатальному скринингу, врач не назначает диету? 27
- Что такое толерантность к фенилаланину 28
- Лечебное питание больных фенилкетонурией старше одного года 28
- Специализированные продукты на основе аминокислот без фенилаланина для детей старше года 32
- Что делать родителям 33
- Будет ли ребёнок нормально расти и развиваться? 33
- Это пожизненная диета? 34
- Ещё раз об основных принципах диеты при ФКУ 35

- Контроль адекватности диетотерапии 37
- Что делать при сопутствующих заболеваниях: тактика диетотерапии 39
- Форма ФКУ, про которых возможна медикаментозная терапия 40
- Что такое ферментозамещающая терапия 42
- Пищевой светофор 43
- Пример меню на один день для больных фенилкетонурией различных возрастных групп 47
- Содержание фенилаланина, химический состав и энергетическая ценность натуральных пищевых продуктов, используемых в детском питании (100 г продукта). 48

Фенилкетонурия и семья 49

- Коснётся ли фенилкетонурия других детей в семье 51
- Памятка будущим мамам с диагнозом «фенилкетонурия», а также родителям девочек с фенилкетонурией 52
- Что нужно сделать, чтобы предотвратить рождение больного ребёнка 53

Психологические аспекты 54

- Ребёнок родился. Диагноз объявили 56
- Первый год жизни 58
- Ранний и дошкольный возраст 60
- Младший школьный возраст 65
- Подростковый возраст 67

ВАЖНЫЕ ВОПРОСЫ О ФКУ

- Что такое фенилкетонурия 11
- Как врачи обнаруживают, что ребёнок болен 12
- Какие проблемы вызывает фенилкетонурия 13

Что такое фенилкетонурия

Фенилкетонурия (ФКУ) — это наследственное заболевание, характеризующееся нарушением метаболизма фенилаланина (ФА, незаменимая аминокислота, которая не синтезируется в организме, поступает с пищей — продуктами животного происхождения, в том числе с грудным молоком и детскими молочными смесями). ФКУ — целая группа заболеваний различной степени тяжести. В России примерно один случай на 7–8 тысяч новорождённых детей, а всего более 200 детей в год рождается с этим заболеванием.

При отсутствии своевременной диагностики и лечения заболевание проявляется обычно в возрасте 2–6 месяцев, когда у малыша обнаруживаются признаки поражения центральной нервной системы: родителей беспокоят вялость ребёнка, отсутствие интереса к окружающему, иногда повышенная раздражительность, беспокойство, срыгивания, нарушение мышечного тонуса (чаще мышечная гипотония), признаки атопического дерматита, задержка психомоторного развития, иногда судороги. С возрастом у детей возникает тяжёлое поражение нервной системы вплоть до умственной отсталости и эпилепсии. При своевременно назначенном патогенетическом лечении жалобы имеют более лёгкий характер или отсутствуют.

Как врачи обнаруживают, что ребёнок болен

С целью ранней диагностики и профилактики развития указанных симптомов у всех новорождённых перед выпиской из роддома берут анализ крови (проводится неонатальный скрининг) для определения концентрации фенилаланина.

Если в роддоме анализ не был взят, то его берут на дому во время патронажа медицинской сестры. Содержание фенилаланина в крови не должно быть выше 2 мг% (или в других единицах 120 мкмоль/л).

При повышенном уровне фенилаланина результаты обследования сообщаются родителям по телефону.

Родители обязаны внимательно отнестись к полученной из центра неонатального скрининга информации и немедленно явиться на приём к врачу и/или связаться с ним по телефону, даже если у ребёнка отсутствуют клинические симптомы. Решение о назначении и характере диетотерапии принимает врач.

Какие проблемы вызывает фенилкетонурия

Пища, которую мы едим, содержит белки, состоящие из отдельных аминокислот.

Аминокислоты, которые могут поступать в организм человека только с пищей, называются незаменимыми. Большая часть аминокислот (их называют заменимыми) образуется уже в организме из незаменимых. При фенилкетонурии одна из незаменимых аминокислот, фенилаланин, не усваивается организмом обычным образом.

В норме фенилаланин превращается в другую аминокислоту — тирозин, из неё в дальнейшем образуются очень важные для организма нейромедиаторы (катехоламины и др.), гормоны (тироксин — гормон щитовидной железы), пигментные вещества (меланин). Из-за дефекта фермента фенилаланин не преобразуется в тирозин, а накапливается в крови, частично превращаясь в токсические для центральной нервной системы органические кислоты (фенилуксусная, фенилпировиноградная и др.). Если не предотвратить этот процесс, то развитие ребёнка нарушается, прежде всего страдает интеллект и другие функции нервной системы. Но всего этого можно избежать, если изменить питание ребёнка, убрать высокобелковые продукты и заменить их специальными смесями, в которых отсутствует фенилаланин. Полностью исключить натуральные продукты из пищи ребёнка с ФКУ нельзя, так как фенилаланин, как было указано выше, незаменимая аминокислота, и небольшое её количество должно поступать в организм ребёнка.

Чем младше ребёнок, тем в большем количестве фенилаланина он нуждается — 40% пищевого фенилаланина (ФА пищи) у детей первого года жизни расходуется на синтез собственных белков.

Таким образом, вашему ребёнку необходима специальная низкобелковая диета. А вам требуется научиться рассчитывать диету и правильно формировать лечебный рацион ребёнка.

ДИЕТОТЕРАПИЯ

- Организация диетотерапии у детей первого года жизни 18
- Как вводить специализированные аминокислотные смеси в питание ребёнка 21
- Как правильно давать специализированную смесь 23
- Введение прикорма 24
- Какой уровень фенилаланина в крови должен быть при соблюдении диеты 27
- Почему, несмотря на то что у ребёнка содержание фенилаланина в крови выше 120 мкмоль/л по неонатальному скринингу, врач не назначает диету? 27
- Что такое толерантность к фенилаланину 28
- Лечебное питание больных фенилкетонурией старше одного года 28
- Специализированные продукты на основе аминокислот без фенилаланина для детей старше года 32
- Что делать родителям 33
- Будет ли ребёнок нормально расти и развиваться? 33
- Это пожизненная диета? 34
- Ещё раз об основных принципах диеты при ФКУ 35
- Контроль адекватности диетотерапии 37
- Что делать при сопутствующих заболеваниях: тактика диетотерапии 39
- Форма ФКУ, про которых возможна медикаментозная терапия 40
- Что такое ферментозамещающая терапия 42

- Пищевой светофор 43
- Пример меню на один день для больных фенилкетонурией различных возрастных групп 47
- Содержание фенилаланина, химический состав и энергетическая ценность натуральных пищевых продуктов, используемых в детском питании (100 г продукта). 48

Организация диетотерапии у детей первого года жизни

Заболевание фенилкетонурия выявляется очень рано путём неонатального скрининга, когда ещё нет никаких клинических симптомов. Но лечение необходимо начинать сразу после установления диагноза. Так как основное лечение — диетотерапия, возникает вопрос «чем кормить новорождённого ребёнка?», ведь для младенца главное питание — материнское молоко. Для детей первого года жизни, страдающих фенилкетонурией, разрешено частичное грудное вскармливание, то есть использование сцеженного грудного молока. В настоящее время существуют специальные средства (молокоотсосы, стерильные контейнеры) и правила сбора и хранения сцеженного молока. Это позволяет рассчитать его количество, а остальную часть питания восполнить за счёт специализированной смеси аминокислот без фенилаланина. Такие специализированные смеси по своему составу и пищевой ценности аналогичны обычным молочным детским смесям за исключением того, что не содержат фенилаланин и количество тирозина в них немного повышено. Грудное молоко — источник ряда эссенциальных факторов, в том числе ростовых, регуляторных и защитных, необходимых для правильного развития организма ребёнка, предотвращения инфекционных и аллергических заболеваний. Именно поэтому предпочтительным остаётся сохранение частичного вскармливания сцеженным материнским молоком. Если у мамы нет молока, то ребёнка кормят специализированной аминокислотной смесью в комбинации с детской молочной смесью. При этом лучше выбрать детскую смесь, в которой содержание белка такое же, как в грудном молоке, — 1,2–1,4 г белка на 100 мл.

Эту смесь можно использовать на протяжении всего первого года жизни ребёнка. Начиная со второго полугодия жизни количество грудного молока или детской смеси будет постепенно уменьшаться, так как их будут заменять малобелковые продукты прикорма (каши, овощи, фрукты). Такие продукты, как мясо, творог, рыба, яйцо, детям с фенилкетонурией есть нельзя, их будет заменять аминокислотная смесь без фенилаланина.

Несмотря на то, что первые рационы рассчитываются и контролируются врачом, вы (мама и/или члены семьи) должны знать основные принципы диетического лечения, поскольку в дальнейшем именно вам надо будет организовать ребёнку лечебное питание.

Диета с низким содержанием фенилаланина называется «гипофенилаланиновая». Соблюдение такой диеты означает не просто исключение из рациона натуральных высокобелковых продуктов как источника фенилаланина, а подразумевает необходимость правильно рассчитывать соотношение натуральных и лечебных продуктов в рационе.

Алгоритм расчёта диеты

1. Определите количество белка, необходимое ребёнку в сутки.

   Для этого массу тела ребёнка надо умножить на среднесуточную потребность в белке, которая для ребёнка первого года жизни составляет 2,5 г/кг массы тела. Например, ребёнок весит 3 кг, значит, в сутки ему необходимо 7,5 г белка.

2 Определяем суточное безопасное количество фенилаланина, которое можно дать ребёнку. Изначально младенцу, как правило, назначается 60 мг фенилаланина на 1 кг массы тела.

Нашему малышу потребуется: 3 кг умножаем на 60 мг, получаем 180 мг фенилаланина в сутки.

Учитывая, что на первом году ребёнок очень быстро растёт и к 6 месяцам удваивает свой вес при рождении, то и потребности в фенилаланине меняются очень быстро. Поэтому целесообразно воспользоваться таблицей ориентировочного минимально допустимого потребления пищевого фенилаланина (табл. 1).

Таблица 1. Допустимое количество фенилаланина в питании детей с фенилкетонурией первого года жизни

Возраст детей, мес	Кол-во фенилаланина, мг/кг массы тела в сутки
от 0 до 2	90–60
2–6	55–45
6–12	40–35

3 По количеству фенилаланина рассчитываем количество белка натуральных продуктов. Используем «порционный» способ, то есть учитываем, что 1 г натурального белка содержит 50 мг фенилаланина. Составляем пропорцию: 1 г белка — 50 мг ФА, X г белка — 180 мг ФА. Значит, в нашем случае ребёнку необходимо 3,6 г натурального белка.

4 Зная суточную потребность в белке и потребность в натуральном белке (источнике пищевого ФА), рассчитываем количество белка специализированной аминокислотной смеси: 7,5–3,6 =3,9 г.

5 Теперь по количеству белка можно рассчитать, сколько ребёнку потребуется грудного молока или детской молочной смеси и сколько потребуется лечебной смеси. Для этого необходимо знать, сколько белка содержится в 100 мл грудного молока или готовой к употреблению детской смеси, а также содержание белка в 100 г или 100 мл аминокислотной смеси без фенилаланина.

Среднее количество белка в грудном молоке составляет 1,2 г на 100 мл молока, а 100 мл аминокислотной специализированной смеси при разведении по инструкции содержит 2 г белка независимо от производителя. Подробный состав аминокислотных смесей можно найти в таблице «Химический состав специализированных продуктов лечебного питания для больных фенилкетонурией», в книге Специализированные продукты лечебного питания для детей с фенилкетонурией, стр. 25.

Как вводить специализированные аминокислотные смеси в питание ребёнка

Вводить новую смесь или новый вид питания (прикорма) малышу всегда рекомендуется постепенно.

На старте диетотерапии смесь вводят за 3–4 дня. Начинают, как правило, с 1/4–1/5 объёма аминокислотной смеси без ФА.

При высоком риске аллергических реакций (если кто-то из родителей страдает аллергией) смесь вводят медленнее (в течение 10–14 дней), в этом случае начальные дозы составляют 1/5–1/10 часть необходимого суточного количества новой смеси. Одновременно в питании постепенно уменьшают долю грудного молока или детской молочной смеси.

Ребёнку, у которого только что выявили фенилкетонурию и у которого концентрация ФА в крови очень высока (900–1200 мкмоль/л), можно сразу ввести специализированную смесь без фенилаланина и в течение 2–3 дней кормить только ею. Это позволит быстрее снизить уровень фенилаланина крови. В конце 3-го дня в рацион постепенно возвращают сцеженное женское молоко или адаптированную молочную смесь. Длительное вскармливание только специализированной смесью недопустимо, так как это может привести к дисбалансу аминокислот в организме, ухудшению состояния иммунной системы и нарушению развития ребёнка.

Важно, что до перевода ребёнка на лечебную диету необходимо провести ориентировочный расчёт состава суточного рациона (см. выше), который должен соответствовать возрастным потребностям ребёнка.

Как правильно давать специализированную смесь

Рассчитанное суточное количество лечебной смеси и сцеженного грудного молока или детской смеси распределяют поровну на число кормлений. В каждое кормление сцеженное женское молоко или приготовленную молочную смесь соединяют с необходимым количеством разведённого водой специализированного продукта.
Для разведения можно использовать кипячёную, предварительно отфильтрованную воду или воду для детского питания.

При полном искусственном вскармливании более удобен другой способ: в одну бутылочку помещают предварительно отмеренное количество сухой лечебной смеси и детской молочной смеси и добавляют необходимое количество тёплой воды для их разведения. Питание рекомендовано готовить перед каждым кормлением.

Важно! Для организации диеты и расчётов вам понадобятся высокоточные электронные весы (точность до 0,1 г), калькулятор, таблицы химического состава продуктов и нормы потребления пищевых веществ и энергии. Необходимые таблицы можно найти в книге Специализированные продукты лечебного питания для детей с фенилкетонурией, стр 9, 12, 26 и 27.

Введение прикорма

С 4–6-месячного возраста рацион малыша можно расширять за счёт введения одного из основных видов прикорма: овощного пюре или низкобелковой каши. Первый прикорм выбираем в зависимости от нутритивного статуса ребёнка и функционального состояния его желудочно-кишечного тракта.

Если ребёнок не очень хорошо прибавляет в весе, у него неустойчивый характер стула, то первым блюдом прикорма лучше выбрать кашу. Ребёнку со склонностью к запорам, избыточной массе тела правильнее назначить сначала овощное пюре, а потом уже низкобелковую кашу.
После введения овощей и крупяного прикорма, добавления в них растительных масел можно разнообразить питание фруктовым пюре. Прикорм всегда начинают с однокомпонентного блюда (например, пюре из одного вида круп, овощей и фруктов). Выбор первых крупяных блюд ограничивается низкобелковыми безмолочными кашами промышленного производства на основе кукурузной или рисовой муки с содержанием в них белка не более 1 г на 100 мл готового к употреблению блюда.

Прикорм вводят начиная с 0,5–1 ч. л., постепенно увеличивая объём до рассчитанного количества. При этом снижается потребление грудного молока или детской смеси.

В каждое кормление нужно включать специализированную смесь без фенилаланина и источник натурального белка (грудное молоко или детскую смесь, низкобелковую кашу, овощное пюре). Такого принципа питания следует придерживаться как можно дольше.

После того как ребёнок начал получать необходимое количество прикорма, надо обязательно ввести в рацион питания растительное масло как основной источник энергии. Используются разнообразные растительные масла (оливковое, подсолнечное, льняное, грецкого ореха и др.) в количестве около 5 мл на 100 г каши и овощей. Фруктовые пюре дают в качестве десерта — добавки к основным блюдам прикорма. Необходимо также следить и за питьевым режимом: поить ребёнка лучше всего чистой питьевой водой, воду надо давать не ранее чем через 30–40 мин после еды или за 30–40 мин до следующего приёма пищи.

С 7–8-месячного возраста при необходимости в рацион вводят муссы, кисели, которые готовят с использованием амилопектинового набухающего крахмала и фруктового сока. В рацион разрешается добавлять небольшое количество низкобелковой вермишели. Помимо растительных масел можно ввести топлёное сливочное масло, предварительно удалив белую «молочную пенку», образующуюся во время растапливания.

Особенности состава продуктов прикорма, а также сроки их введения представлены в табл. 2.

Таблица 2. Примерная схема введения продуктов больным фенилкетонурией первого года жизни

Наименование продуктов и блюд; г, мл	Возраст, мес			
	4–6	**7**	**8**	**9–12**
Овощное пюре	10–150	150	150	150
Безмолочная каша	10–150	150	180	200
Фруктовое пюре	5–60	70	80	90–100
Желток *	-	1/4	1/2	1/2
Фруктовый сок	-	-	5–60	8–100
Растительное масло	1–3	5	6	6
Сливочное масло (топлёное)	1–4	4	5	5
Хлеб, сухари из низкобелковой муки	-	-	5	10
Печенье из низкобелковой муки	-	-	5	10
Мясное пюре	Не используются			
Творог				
Рыбное пюре				
Кефир и другие неадаптированные кисломолочные напитки				
Печенье из пшеничной муки				
Хлеб пшеничный, сухари				

* Используется у больных фенилкетонурией с высокой толерантностью к фенилаланину.

Примеры расчёта питания детям первого года жизни смотри в книге Специализированные продукты лечебного питания для детей с фенилкетонурией, стр. 26. Расчёты являются ориентировочными, так как диетотерапия назначается и корректируется индивидуально в зависимости от уровня фенилаланина в крови.

Какой уровень фенилаланина в крови должен быть при соблюдении диеты

Главным критерием диагностики и оценки эффективности проводимого лечения является уровень фенилаланина в крови, который должен находиться в пределах от 2 до 6 мг% (в других единицах от 120 до 360 мкмоль/л). Идеально, когда он колеблется от 2 до 4 мг% (в других единицах от 120 до 240 мкмоль/л).

Почему, несмотря на то что у ребёнка содержание фенилаланина в крови выше 120 мкмоль/л по неонатальному скринингу, врач не назначает диету?

Если на скрининге у ребёнка концентрация фенилаланина выше 2 мг%, но ниже 6 мг%, при этом ДНК-диагностика подтверждает наличие мутаций, характерных для классической ФКУ, то ребёнку не назначают диетическое лечение, но он должен находиться под наблюдением врача и систематическим контролем ФА крови (не реже двух раз в месяц).

Как правило, в таких случаях ФА не повышается более 6 мг% до введения прикорма, как только отмечаются повышения более 6 мг%, требуется назначение гипофенилаланиновой диеты с учётом толерантности к натуральному белку (переносимости белка).

Что такое толерантность к фенилаланину

Это переносимость натуральных продуктов, источников фенилаланина, которая у каждого пациента индивидуальна и зависит от характера мутаций и остаточной активности фермента, перерабатывающего фенилаланин. Например, одному пациенту удаётся поддерживать уровень ФА в крови в нужных пределах, употребляя 8 г натурального белка, а другому для поддержания такого же уровня ФА в крови нужно не более 6 г белка натуральных продуктов.

Поэтому не стоит ориентироваться на других детей, лучше всего внимательно следить за своим ребёнком и главное обучать его расчётам питания, приучать к самостоятельному выбору необходимых для него продуктов и формировать правильный образ жизни.

Лечебное питание больных фенилкетонурией старше одного года

Для детей старше одного года организация диетотерапии имеет свои особенности. В диете больных используются смеси аминокислот без фенилаланина с большим содержанием белка, чем в продуктах для детей первого года жизни. За счёт это появляется возможность пополнить рацион натуральными продуктами, богатыми углеводами и жирами, при этом преимущество по-прежнему отдают продуктам растительного происхождения.

Для пациентов старшего возраста можно пользоваться так называемым «пищевым светофором», где выделяются запрещённые продукты (красный свет), разрешённые, но при строгом учёте в них фенилаланина (жёлтый список) и зелёный список, в который, как правило, входят фрукты и огородная зелень, не требующая подсчёта в ней содержания фенилаланина (см. «Пищевой светофор» на стр. 43–46)

У детей старше года потребность в натуральном белке из расчёта на кг массы тела снижается, соответственно снижается и потребность в пищевом ФА на килограмм массы тела. (табл. 3).

Таблица 3. Допустимое количество фенилаланина в питании детей старше 1 года, больных фенилкетонурией

Возраст детей, лет	Кол-во фенилаланина, мг/кг массы тела в сутки
1–3	35–25
3–7	25–20
7 и старше	20–10

Таблица 4. Суточное потребление фенилаланина, рекомендуемое для больных фенилкетонурией различных возрастных групп

Возраст детей, лет	Кол-во фенилаланина, мг в сутки
< 4	130–430
1–4 года	200–320
> 4	200–1100

Важно, что при нормальной массе тела у ребёнка расчёт питания проводится на фактическую массу тела, при избытке веса или ожирении расчёты следует проводить на средневозрастную массу тела.

Особенности построения диеты при ФКУ для детей старше одного года, связанные с необходимостью исключения продуктов животного происхождения, могут при вести к дефициту жиров, углеводов и, соответственно, снижению энергетической ценности рациона, что может способствовать усилению катаболических процессов в организме и повышению уровня фенилаланина в крови вследствие распада собственных тканевых белков. В дошкольном возрасте (до 7 лет) часть жира и углеводов больной может получить вместе со специализированным продуктом без фенилаланина. В более старшем возрасте по мере расширения диеты и перехода на специализированный продукт, являющийся преимущественно источником белка, основным поставщиком жиров становятся растительные масла. Из животных жиров допускается использовать топлёное сливочное масло, сметану высокой жирности (до 5–10 г/сутки в качестве заправки для супов и салатов); для пациентов старшего возраста разрешается сало (10–15 г в сутки). Содержание жира в диете должно находиться в пределах, обеспечивающих не менее 30% общей калорийности пищи. Увеличение квоты жира сверх 30% от общей энергетической ценности нежелательно, поскольку повышенное потребление жиров тормозит всасывание других эссенциальных факторов питания из желудочно-кишечного тракта, увеличивает у детей с ФКУ риск развития метаболического синдрома. Источником углеводного компонента диеты являются различные овощи, фрукты, соки, сладости, а также низкобелковые хлебобулочные, кондитерские и другие крахмалосодержащие продукты.

Общее количество углеводов в рационе больных старшего возраста должно обеспечивать не менее 50% его энергетической ценности, предпочтение отдают свежим овощам и фруктам из зеленого списка. В качестве сладостей, кроме сахара, допускаются мёд, варенье, джемы.

При ФКУ большое значение придаётся качеству приготовления пищи для детей. Еда должна быть максимально разнообразной, вкусно приготовленной, иметь привлекательный внешний вид. Все это имеет большое значение для сохранения аппетита и правильных пищевых привычек.

Для пациентов старше 12 лет допускается смягчение диетических ограничений за счёт включения в рацион лимитированного количества натуральных круп, кисломолочных и некоторых других продуктов, белок которых не содержит большого количества фенилаланина. Такие диетические послабления не исключают приёма специализированных смесей аминокислот без фенилаланина в количестве не менее 50% суточной квоты белка и регулярного контроля концентрации фенилаланина в крови, который на расширенной диете не должен превышать 10 мг% (600 мкмоль/л).

Независимо от возраста сохраняется запрет на употребление продуктов, наиболее богатых фенилаланином, таких как мясо, рыба и изделия из них. Творог, твёрдые сыры, бобовые, куриные яйца, орехи могут в ограниченном количестве входить в рацион пациентов старшего возраста с учётом переносимости фенилаланина. Не рекомендуется употребление фастфуда, а также газированных напитков с подсластителями (например, аспартам), содержащими фенилаланин.

В рационе должно быть мало ФА, но при этом он должен быть сбалансированным для обеспечения роста и развития малыша. Врач-генетик поможет вам лучше понять ситуацию.

Специализированные продукты на основе аминокислот без фенилаланина для детей старше года

Если специализированные смеси для детей первого года жизни по своему составу очень близки к детским адаптированным молочным смесям, которые используются с рождения до 1–3 лет, то смеси, предназначенные для детей старше одного года, несколько иные. Они содержат больше белка на 100 г сухого продукта, в них меньше углеводов, а жира также меньше или он совсем отсутствует, при этом витамины, минеральные и биологически активные вещества присутствуют в количествах, обеспечивающих средневозрастную потребность ребёнка. При назначении диеты и выборе лечебного продукта для больных ФКУ старше одного года важно учитывать их вкусы, индивидуальные особенности, а также изменение потребности в питательных веществах в зависимости от возраста.

После 1 года рекомендуется перейти со специализированной смеси для детей первого года жизни на лечебную смесь для детей старшего возраста. Замену одной лечебной смеси на другую следует делать постепенно, начальные дозы составляют 1/5–1/10 часть необходимого суточного количества новой смеси. Переход на новую смесь занимает 10–14 дней, скорость зависит от риска развития аллергии у ребёнка, характера стула, аппетита.

Специализированный продукт предпочтительно давать дробно, 3–4 раза в день. При расчётах питания рекомендуется ориентироваться на нормы физиологической потребности в основных нутриентах для детей с ФКУ различных возрастных групп в соответствии с нормами физиологических потребностей в энергии и пищевых веществах, витаминах и минеральных веществах (см. Методические рекомендации МР 2.3.1.0253–21 «Нормы физиологических потребностей в энергии и пищевых веществах для различных групп населения Российской Федерации», стр. 47). При этом возможно снижение потребления общего белка на 10–15% по сравнению с рекомендуемыми нормами.

Что делать родителям

За исключением диеты, относитесь к ребёнку как к здоровому, не старайтесь избыточно опекать его.

Диета поначалу кажется сложной, но врачи-генетики и диетологи всегда окажут вам максимальную поддержку и помощь.

Будет ли ребёнок нормально расти и развиваться?

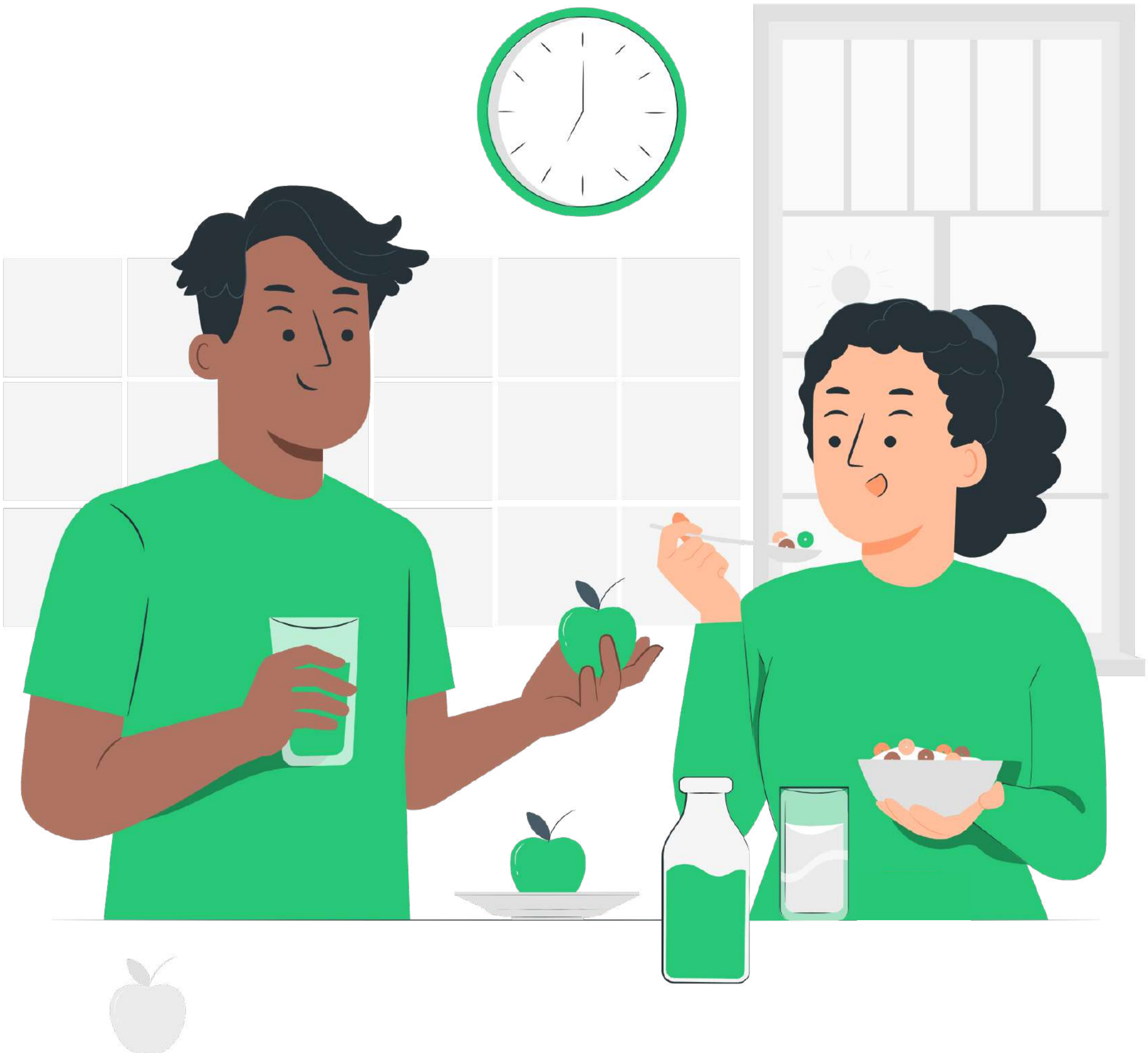
Для всех детей с ФКУ, которые своевременно начали лечение, ответ один — **ДА!** Если лечение ребёнка проводится постоянно, он растёт и развивается нормально.

Но если контроль за соблюдением диеты недостаточный, это может вызвать проблемы в обучении и поведении ребёнка. Ребёнок не сможет добиться тех успехов, которых бы он достиг при тщательном соблюдении диеты.

Это пожизненная диета?

В настоящее время считается, что её надо придерживаться всю жизнь. Также необходимо строго соблюдать диету женщинам с ФКУ непосредственно перед и во время беременности для предупреждения развития пороков плода. Для достижения максимальной эффективности лечения диетотерапия, основанная на резком ограничении ФА в рационе больных детей за счёт исключения высокобелковых продуктов, должна быть начата не позднее первых недель жизни ребёнка. Недостающее количество белка восполняется за счёт специализированных лечебных продуктов, частично или полностью лишённых ФА.

Назначение патогенетической диетотерапии с первых дней жизни ребёнка определяет благоприятный прогноз течения фенилкетонурии.



Ещё раз об основных принципах диеты при ФКУ

1. Обычное питание, рассчитанное на здорового ребёнка, содержит гораздо больше фенилаланина, чем может усвоить ребёнок с ФКУ. Таким образом, лечение состоит в диете, содержащей ровно столько фенилаланина, сколько необходимо для роста и развития ребёнка.

2. Мясо, рыба, сыр, яйца, орехи, молоко, соя богаты белком, поэтому они не могут использоваться в диете. Продукты с меньшим количеством белка, например картофель и злаки, даются в таком количестве, чтобы уровень фенилаланина, который должен регулярно проверяться, оставался в безопасных пределах. Приём этих продуктов должен быть равномерно распределён в течение дня. Разрешённое количество каждого продукта со временем может меняться.

3. Большинство фруктов, почти все овощи, в том числе листовые, сахар, варенье, сиропы и жиры, такие как свиное сало, сливочное и растительное масло, могут использоваться относительно свободно. Кроме того, для детей с ФКУ существуют специально разработанные продукты питания, содержащие мало белка. К ним относятся специальный хлеб, макаронные изделия, печенье и вафли, рис, молоко и другие, которые позволяют разнообразить питание малыша. Вы можете готовить их обычным способом (жарить, варить, печь и т.д.), добавляя травы и специи по вкусу.

4 Высокобелковые продукты (мясо, рыба, сыр, яйца) заменяются специальной аминокислотной смесью, в которой отсутствует фенилаланин. Эти заменители белка употребляются в виде напитков или паст, а у детей старшего возраста могут быть в форме таблеток. Эти смеси выдаются по рецепту врача и обеспечивают ребёнка безопасным белком для его роста и развития. Врач-генетик подробно расскажет, как правильно готовить и принимать такую смесь.

5 Заменители белка — крайне важная часть диеты при ФКУ. Они даются в несколько приёмов в течение дня. Это помогает удержать уровень фенилаланина в крови в безопасных границах.

6 В диете ребёнка также важны минералы и витамины. Если они уже не включены в заменитель белка, врач назначит необходимое количество этих веществ в виде дополнительных добавок к пище. Давайте ребёнку только те препараты, которые назначит врач!

Контроль адекватности диетотерапии

Чтобы лечение приносило пользу, его необходимо контролировать, а именно проверять концентрацию фенилаланина в сыворотке крови. Для врача это не только показатель адекватности назначенного лечения, но и возможность проверить, насколько хорошо пациент выполняет его рекомендации. Частота контроля анализов и взятия крови на фенилаланин зависит от возраста пациента. Для больных ФКУ в возрасте от рождения до 12 лет жизни фенилаланин сыворотки крови должен находиться в пределах 120–360 мкмоль/л, оптимальными считаются значения 120–240 мкмоль/л (2–4 мг%). Если уровень фенилаланина превышает 360 мкмоль/л (6 мг%), необходима коррекция диеты в сторону снижения пищевого фенилаланина (натурального белка), это может сделать врач или вы, если уже достаточно хорошо владеете навыками составления диеты. Для уменьшения потребления ФА пищи проводится расчёт с уменьшением предыдущей потребности на 3–5 мг/кг массы тела. Например. Ранее расчёт проводился на потребность 35 мг/кг пищевого фенилаланина, но при таком расчёте ФА в крови выше нормы, тогда следующий расчёт делаем на потребность 32 или 30 мг/кг пищевого ФА. Через 7–10 дней необходимо повторить анализ крови. Если же ФА в крови часто не достигает 120 мкмоль/л (2 мг%), то соответственно следует увеличить потребление ФА пищи на 2–5 мг/кг массы тела.

Рекомендуется пациентам следующая оптимальная частота исследования уровня ФА крови для своевременной коррекции диетотерапии

- В возрасте до 3-х месяцев — 1 раз в неделю (до получения стабильных результатов) и далее 1 раз в 10 дней.
- С 1 года до 6 лет — не реже 1–2 раз в месяц.
- С 7 лет и старше — не реже 1 раза в месяц.
- Для беременных с ФАГ-дефицитной ГФА не реже 1 раза в 7 дней в первом триместре и не реже 1 раза в 2 недели во втором и третьем триместрах.

Содержание фенилаланина в сыворотке крови, допустимое для больных ФКУ разного возраста:

Таблица 5. Рекомендуемое содержание фенилаланина в сыворотке крови больных фенилкетонурией различного возраста, находящихся на диетотерапии

Возраст, лет / Периоды жизни	Концентрация фенилаланина	
	мкмоль/л	мг %
0–6	120–360	2–6
7–9	120–360	2–6
10–12	120–360	2–6
13–15	120–600	2–10
16–18	120–600	2–10
18 и старше	120–600	2–10
Женщины в предконцептуальном периоде и во время беременности	120–360	2–6

Помимо контроля содержания фенилаланина в крови, важно следить за физическим и интеллектуальным развитием. Для этого не реже одного раза в год советуем проходить диспансерное обследование с привлечением врачей-специалистов. Диспансеризация должна включать ультразвуковое исследование, электроэнцефалографию, магнитно-резонансную томографию, контроль клинико-лабораторных показателей (общие анализы крови и мочи, общий белок и его фракции, по показаниям — липидный профиль, глюкоза, ферритин, креатинин, сывороточное железо, витамин B12, фолиевая кислота и др.). Также один раз в году рекомендуется исследовать аминокислотный спектр крови.

Очень важно консультироваться с психологом для оценки интеллекта и других видов психической деятельности.

Что делать при сопутствующих заболеваниях: тактика диетотерапии

При возникновении острых инфекционных заболеваний, повышении температуры, появлении признаков интоксикации: вялость, сонливость, срыгивания, рвота, расстройство стула, нарушение аппетита — скорость метаболических процессов в организме увеличивается, в связи с чем неизбежно повышается содержание фенилаланина в крови. Несмотря на это, возможно кратковременное (на несколько дней) прекращение диетотерапии с заменой лечебных продуктов на натуральные с невысоким содержанием белка, применением сорбентов и дегидратационных средств (обильное питьё). Обязательно используются жаропонижающие, противовоспалительные средства, назначаемые врачом.

После острого периода болезни в рацион ребёнка вновь можно ввести специализированный продукт, но за более короткий период, чем в начале лечения. Если ребёнок не отказывается от пищи во время болезни, приостанавливать диетотерапию не следует. Лечение сопутствующих хронических соматических заболеваний проводится по общепринятой схеме и не требует прекращения диетотерапии.

Важно обращать внимание на инструкцию к применяемому медицинскому препарату, и, если он противопоказан при фенилкетонурии, надо заменить его на аналогичный, разрешённый в данном случае препарат. В период выздоровления можно дополнительно принимать поливитамины.

Формы ФКУ, при которых возможна медикаментозная терапия

Толерантность (переносимость натурального белка и соответственно фенилаланина) у пациентов с ФКУ разная и зависит это от остаточной активности фермента фенилаланингидроксилазы (ФАГ). Активность фермента, в свою очередь, определяется типом мутации. Чем выше остаточная активность фермента, тем больше натурального белка переносит пациент без значительного повышения уровня фенилаланина в крови. У фермента есть «помощник», который сохраняет и даже немного повышает активность фермента. Это вещество («помощник») получено химическим путём, называется сапроптерин и используется у пациентов с классической ФКУ, имеющих остаточную активность фермента ФАГ.

Для назначения лекарственного препарата сапроптерин необходимо сначала определить тип мутаций и пройти тест на чувствительность к сапроптерину (пробное короткое лечение). Подробности проведения тестирования вам расскажет врач.

Основная цель лечения сапроптерином — повысить толерантность к фенилаланину и расширить диету. Важно заметить, что потребление аминокислотной смеси при этом уменьшается, но не прекращается совсем.

Эффективность лекарственного препарата определяется с помощью тестирования, которое проводит, контролирует и оценивает врач, осуществляющий лечение и наблюдение пациентов с ФКУ. Для более тщательного контроля тест целесообразно проводить в стационаре под наблюдением врача. В случае, когда пациента и его родители стабильно выполняют назначения лечащего доктора и систематически ведут пищевой дневник короткий сорока восьмичасовой часовой тест можно провести амбулаторно.

Перед проведением тестирования очень важно стабилизировать содержание фенилаланина в крови путём соблюдения неизменного пищевого рациона в течение 4–5 дней до начала теста и в период тестирования для исключения влияния диеты на колебания концентрации ФА в крови. После получения положительного результата тестирования необходимо подтвердить его в ходе более длительного наблюдения.

Повышение толерантности к пищевому ФА на фоне приёма синтетических аналогов BH4 является показанием для расширения диеты, при этом концентрация ФА не должна превышать 6 мг%.

Пациенты, получающие синтетический аналог BH4, требуют тщательного контроля за состоянием их нутритивного статуса и другими показателями здоровья.

Чтобы лечение было эффективным, родители, члены семьи, где есть пациенты с ФКУ, и сами пациенты должны быть в тесном контакте со своим лечащим врачом и выполнять все его назначения!

Что такое ферментозамещающая терапия

На протяжении многих лет учёные старались синтезировать фермент, который мог бы заменить фенилаланингидроксилазу. К сожалению, точно такой же фермент в виде таблетки пока не удаётся получить. Попав в организм, фенилаланингидроксилаза очень быстро разрушается и теряет свои функции. Удалось получить другой фермент, утраченный в процессе эволюции высшими существами, в том числе и человеком. Это фермент фенилаланин-аммоний-лиаза, короткое название «пэгвалиаза». Фермент расщепляет фенилаланин до нетоксичных метаболитов, которые легко выводятся с мочой, его воздействие не зависит от генотипа. Данный препарат выпускается в виде готовой шприц-ручки с разными дозировками. Препарат назначают пациентам в возрасте 16 лет и старше, у которых фенилаланин в крови постоянно выше 10 мг% (600 мкмоль/л). Пэгвалиаза пока не зарегистрирована в России, но пациент может получить всю информацию о данном препарате у своего лечащего доктора, а обеспечиваются пациенты этим лекарством с помощью Благотворительного фонда «Круг добра». Препарат вводится подкожно по схеме (инструкции) и может быть назначен только консилиумом врачей.

Красный список

Продукты не использовать!

Мясо и мясные изделия

Баранина, говядина, свинина, мясо птиц (куры, утки, индейки и т.п.), колбасы, паштеты, сардельки, сосиски, субпродукты (печень, почки, сердце и т.п.), мясные деликатесы (карбонат, буженина и т.п.)

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, творожки, творожные массы и сырки, брынза, сыры твёрдые и мягкие, сыры и сырки плавленые, сырные пасты Хлеб и хлебобулочные изделия

Хлеб и хлебобулочные изделия

Мука (пшеничная, ржаная, овсяная, гречневая), хлеб белый и чёрный, хлебные палочки, баранки, булочки, печенье, пирожные, сушки, торты

Крупа и х лопья

Крупа гречневая, пшено, толокно, крупа манная, ячневая, хлопья овсяные «Геркулес»

Соевые продукты

Мука соевая, продукты из сои (заменители мяса и т.п.), широко распространённые в вегетарианском питании, поп-корн

Яйца

Все виды яиц

Орехи

Все виды орехов

Аспартам (код по европейской классификации Е-951)

Низкокалорийные напитки и жевательные резинки, содержащие искусственный подсластитель аспартам

Жёлтый 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 сгущённое с сахаром — 15 мл
- Пахта — 30 мл
- Сыворотка творожная — 120 мл
- Сметана — 35 мл
- Сливки 35%-ной жирности — 45 мл
- Сливки 10%-ной жирности — 30 мл

Крупа и крупяные изделия

- Рис отварной — 45 г
- Кукурузная крупа варёная (мамалыга) — 35 г
- Кукурузные хлопья — 15 г

Овощи

- Картофель варёный в мундире — 80 г
- Картофель-фри или жареный — 55 г
- Чипсы — 45 г
- Картофельное пюре быстрого приготовления — 10 г
- Капуста цветная варёная — 30 г
- Брокколи сырая, варёная — 30 г
- Брюссельская капуста варёная — 35 г

Овощные консервы

- Икра баклажанная — 60 г
- Икра кабачковая — 50 г
- Шпинат-пюре — 50 г
- Горошек консервированный — 30 г

Зелёный список

Продукты, применяемые свободно

Но это не отменяет необходимости учёта потребления фенилаланина

Фрукты и ягоды

Свежие и консервированные (или приготовленные в сахаре) фрукты: абрикосы, айва, ананас, апельсины, арбуз, виноград, гранат, груши, грейпфрут, гуава, дыня, ежевика, изюм, инжир (свежий, но не сушёный), киви, клубника, крыжовник, лимон, малина, манго, мандарины, нектарины, оливки, персик (свежий, но не сушёный), слива, смородина свежая (чёрная, красная, белая), тёрн, черника, чернослив, шелковица, яблоки, фруктовые салаты, засахаренные ягоды и фрукты

Овощи и зелень

Артишок, баклажаны, брюква, кабачки, кресс-салат, капуста белая и краснокочанная, каперсы, корнишон, лук-порей и репчатый, морковь, огурцы, пастернак, патиссоны, перец (красный, зелёный, жёлтый и оранжевый), помидоры, петрушка и любая зелень, ревень, редис, репа, свёкла, сельдерей, салат-латук, тыква, фенхель, маринованные 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%, но не маргарины и низкожирное «масло», содержащее пахту), топлёное масло, растительные масла всех видов (жидкие и твёрдые), лярд (внутренний свиной жир), топлёные жиры (говяжий, свиной, куриный), сало свиное (шпик, но не бекон)

Сахар и сладости

Сахар, фруктоза, глюкоза, молочный сахар, мальтодекстрин, солодовый экстракт, варенье, джемы, конфитюры, сиропы, мёд, мармелад, леденцы, прозрачная карамель, сахарная вата, фруктовое мороженое (замороженный сок), щербет фруктовый

Напитки

Питьевая вода, в том числе бутилированная и газированная, минеральные воды, газированные напитки (но не с аспартамом), соки, нектары, чай, чёрный кофе

Разное

Желирущие вещества (агар-агар, желатин, пектин, растительные смолы — камеди), пищевые ароматизаторы и красители (ваниль, ванилин, миндальная эссенция, перечная мята, шафран), горчица, душистые травы, перец, специи, уксус

Внимание родителям!

- Бананы, сухофрукты, бобовые содержат значительное количество фенилаланина. В день следует ограничиться потреблением только одного из этих продуктов и использовать его только один раз в день: предпочтительно использовать во фруктовых или овощных салатах, обязательно учитывая содержания в нем белка.
- Всегда внимательно читайте этикетку на упаковке.
- Необходимо обращать внимание на содержание белка в продукте и на присутствие аспартама.
- Если чёткие сведения отсутствуют, то лучше воздержаться от приобретения такого продукта

Таблица 6. Пример меню на один день для больных фенилкетонурией различных возрастных групп

Блюда	Возраст, лет				
	1–1,5	1,5–3	3–5	5–7	7–10
Завтрак					
Каша яблочная безмолочная	150	200	-	-	-
Вермишель безбелковая отварная	-	-	150	200	200
Масло сливочное	10	10	10	10	10
Морковь тушёная	50	50	80	100	150
Чай с сахаром	150	150	150	200	200
Обед					
Салат из помидоров с зелёным луком	-	-	30	50	70
Щи вегетарианские	100	150	150	200	200
Вермишель безбелковая отварная	150	150	-	-	-
Запеканка из саго с черносливом	-	-	150	200	200
Фруктовый сок	100	150	-	-	-
Кисель ягодный	-	-	150	150	200
Масло сливочное	10	10	10	10	10
Полдник					
Пюре фруктовое	100	125	-	-	-
Фруктовый салат с сахаром	-	-	150	170	200
Специализированный безбелковый напиток	100	100	150	200	200
Печенье из низкобелковой смеси для выпечки	10	10	10	15	20
Ужин					
Тыква тушёная	70	100	150	150	200
Оладьи из безбелковой смеси	100	100	100	150	200
Пюре фруктовое	60	80	100	100	-
Чай с сахаром	150	150	150	200	200
Хлеб на весь день					
Хлеб из низкобелковой смеси для выпечки	50	50	100	150	200

Примерное семидневное меню см. в книге Специализированные продукты лечебного питания для детей с фенилкетонурией, стр. 39.

Таблица 7. Содержание фенилаланина, химический состав и энергетическая ценность натуральных пищевых продуктов, используемых в детском питании (100 г продукта)

Продукты	Фенилаланин, мг	Белки, г	Жиры, г	Углеводы, г	Энергетическая ценность, ккал
1	2	3	4	5	6
Овощи свежие					
Баклажаны	60	1,2	4,5	0,1	24,0
Горошек зелёный	250	5,0	0,2	8,3	55
...					
Фрукты свежие					
Груша	20	0,4	0,3	10,3	47,0
Персики	45	0,9	0,1	9,5	45,0
...					
Ягоды свежие					
Малина	40	0,8	0,5	8,3	46,0
Смородина чёрная	50	1,0	0,4	7,3	44,0
...					

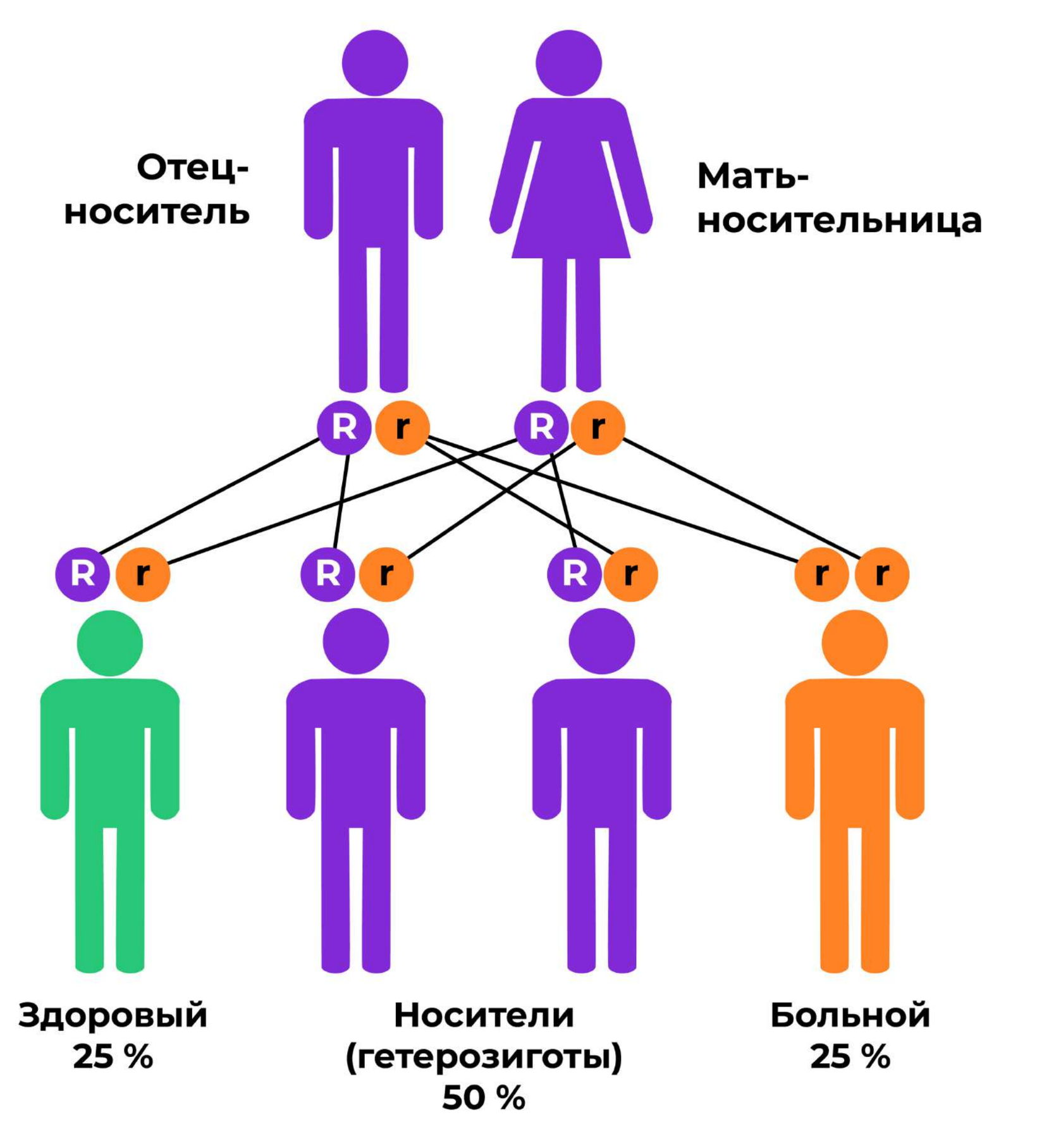
Приводим в качестве примера небольшой фрагмент. Полную таблицу смотрите в книге Специализированные продукты лечебного питания для детей с фенилкетонурией, стр. 27.

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ И СЕМЬЯ

- Коснётся ли фенилкетонурия других детей в семье 51
- Памятка будущим мамам с диагнозом «фенилкетонурия», а также родителям девочек с фенилкетонурией 52
- Что нужно сделать, чтобы предотвратить рождение больного ребёнка 53

Коснётся ли фенилкетонурия других детей в семье

Учитывая аутосомно-рецессивный тип наследования, мать и отец больного ребёнка являются носителями болезни, хотя они совершенно здоровы. При каждой беременности риск родить больного ребёнка составляет один шанс из четырёх, то есть достаточно высокий риск повторного рождения в семье больного ребёнка. Поэтому показано медико-генетическое консультирование, чтобы помочь семье родить здорового ребёнка. Также медико-генетическое консультирование необходимо всем пациентам с ФКУ репродуктивного возраста.



Взрослым пациентам с ФКУ (независимо от пола) следует знать, что если у их партнёра нет мутаций в гене ФАГ, то в данном браке все дети будут только носителями, и болезнь не повлияет на их здоровье.

С другой стороны, если партнёр пациента с ФКУ имеет мутацию в гене ФАГ, то 50% их детей могут страдать фенилкетонурией. Если оба родителя являются пациентами с ФКУ, то все их дети также будут иметь данное заболевание и должны будут получать одинаковое с родителями лечение. Женщинам репродуктивного возраста с установленным ранее диагнозом ФКУ рекомендуется заранее планировать беременность, предварительно проконсультироваться у гинеколога и генетика и строго выполнять их назначения. Эти меры необходимы для снижения риска рождения у женщин с ФКУ младенцев с различными врождёнными пороками развития (синдромом материнской ФКУ).

Памятка будущим мамам с диагнозом «фенилкетонурия», а также родителям девочек с фенилкетонурией

Это важно знать!

Нужно помнить, что после окончания специализированного лечения у вас в крови остаётся высокое содержание фенилаланина и его производных. На организм это не оказывает вредного воздействия. Но если вы собираетесь стать матерью, то высокий уровень фенилаланина у вас в крови становится грозным врагом будущего ребёнка. Повышенный уровень фенилаланина в крови беременной женщины, страдающей ФКУ, вызывает у плода тяжёлые пороки развития сердечно-сосудистой системы, головного мозга, задержку физического и интеллектуального развития, эпилепсию. Высокая концентрация фенилаланина и его производных во время беременности является ядом для развивающего организма малыша.

Что нужно сделать, чтобы предотвратить рождение больного ребёнка

1. Посетить медико-генетическую консультацию при планировании беременности.
   Если вам не выполняли ДНК-диагностику, следует провести ДНК-диагностику вам и вашему партнёру.

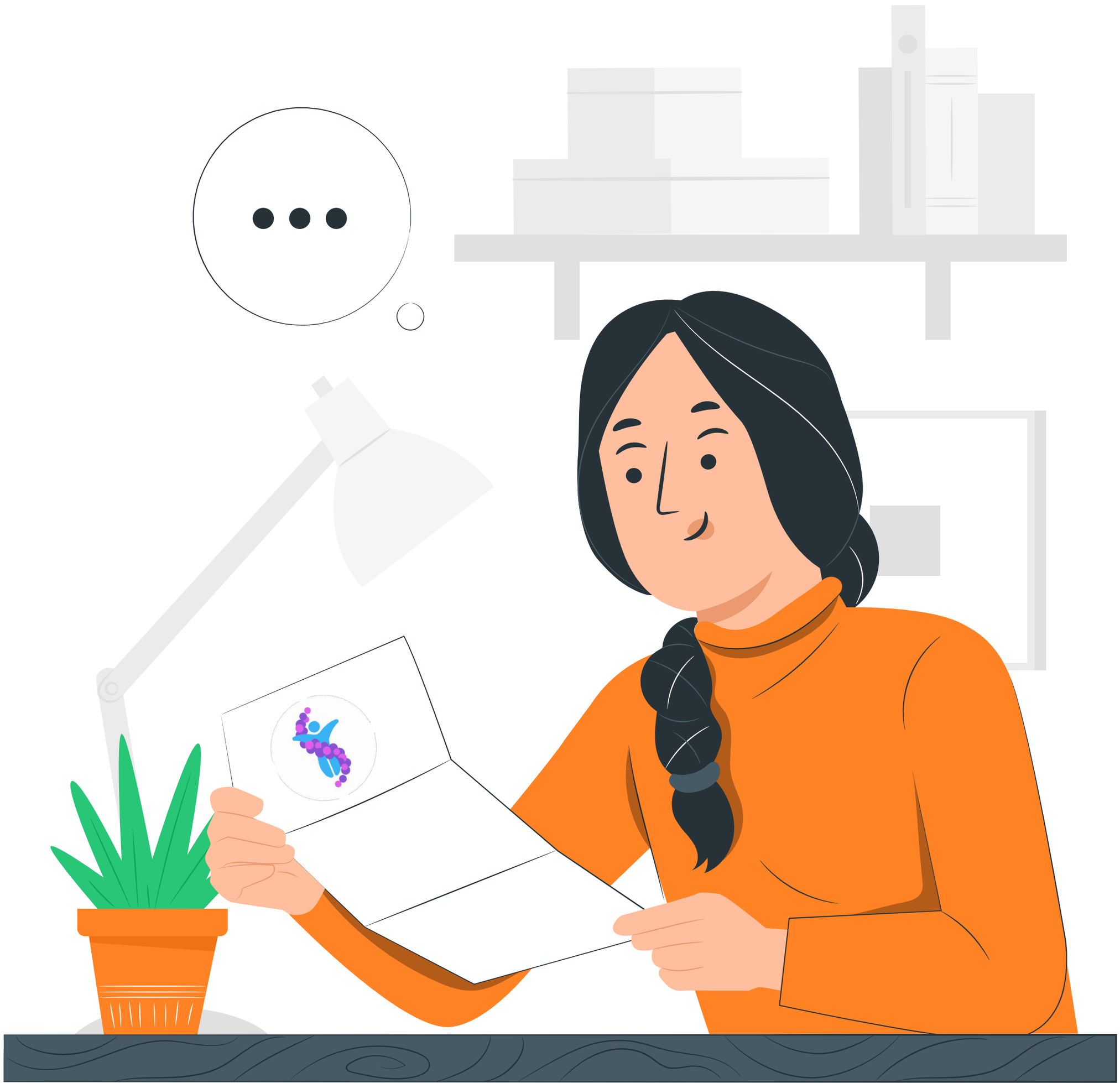
2. Встать на учёт в медико-генетической консультации и начать лечение за 2–3 месяца до планируемой беременности. В этот период перейти на строгую гипофенилаланиновую диету с применением специализированного продукта лечебного питания (аминокислотная смесь с низким значением ФА). Уровень фенилаланина в крови на этом этапе не должен превышать 360 мкмоль/л (6 мг%).

3. После наступления беременности уровень фенилаланина в крови должен оставаться в пределах 120–240 мкмоль/л (2–4 мг%). До 12 недель беременности контроль уровня фенилаланина должен проводиться не реже одного раза в неделю. После 12 недель — не реже одного раза в две недели. Врач медико-генетической консультации составит оптимальный расчёт специализированной диеты и дозы специализированного продукта лечебного питания.

Только соблюдение вышеуказанных действий, постоянное наблюдение врача медико-генетической консультации, плановый контроль уровня фенилаланина в крови позволит избежать серьёзных осложнений в развитии вашего ребёнка.

ПСИХОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ

- Ребёнок родился. Диагноз объявили 56
- Первый год жизни 58
- Ранний и дошкольный возраст 60
- Младший школьный возраст 65
- Подростковый возраст 67



Ребёнок родился. Диагноз объявили

Вы ждали рождения ребёнка, радовались, верили, что все будет прекрасно. Малыш вырастет умным, красивым, успешным, достигнет в жизни высоких целей, реализует свою мечту. А потом, как гром среди ясного неба, — ДИАГНОЗ. Никто из вас, конечно, об этом не думал. И эмоции, которые появляются сразу после объявления диагноза, — растерянность, шок, непонимание, боль, ужас. Мы живые люди и имеем право на эти эмоции, потому что дети — это самое дорогое, что есть в жизни.

Но долгожданный ребёнок ДЕЙСТВИТЕЛЬНО вырастет умным, красивым, успешным и реализует свою мечту. И вот почему.

Первое. На дворе XXI век. Фенилкетонурия сегодня уже никакой не приговор. Это диагноз, с которым можно жить, развиваться и достигать успехов наравне со сверстниками, соблюдая при этом правила диетотерапии и контролируя состояние здоровья. Есть разработанная диета, есть аминокислотные смеси, есть лекарства сопровождения, постоянно разрабатываются все новые и новые способы лечения. Есть врачи и генетики, которые придут вам на помощь, есть родительские ассоциации, где можно получить поддержку, совет и помощь, почувствовать, что ты не брошен, не одинок.

Второе. И главное. ВЫ МОЖЕТЕ ВСЕ. Родители могут справиться с невероятными трудностями, могут быть строгими и ласковыми, непоколебимыми и гибкими, когда это необходимо. Ресурсы энергии родителей, которые чего-то хотят, поистине безграничны!

Фенилкетонурия — это способ выработать волю, настойчивость, обрести веру в себя, это способ преодолеть разные жизненные трудности. Если кто-то справился с собой, то уж с окружающими мелочами жизни он точно справится! И тому есть масса примеров: взрослые люди с ФКУ, имеющие 2–3 высших образования; мамы с ФКУ, у которых абсолютно здоровые дети; тысячи счастливых людей, ведущих нормальный образ жизни, и никто из окружающих даже не догадывается, что у них какой-то там диагноз.

Именно от взрослых, от родителей, бабушек и дедушек зависит жизнь детей, их здоровье, их будущее. Для того чтобы им помочь, чтобы их воспитывать, развивать, уважать и любить, в голове и душе должно быть равновесие, понимание направления движения вперёд. В ваших руках ребёнок, ваше счастье и радость!

Первый год жизни

Мозг новорождённого ребёнка составляет лишь четверть размера мозга взрослого человека. В первые шесть месяцев жизни каждую минуту происходит 20 тыс. делений глиальных клеток в минуту. Из них впоследствии развиваются новые нейроны. Для того чтобы все прошло хорошо и правильно, нужны два условия.

1. Постоянное присутствие близкого взрослого (мамы, папы, бабушки, дедушки), который спокоен, любит ребёнка и верит в его прекрасное будущее.
2. «Обогащённая среда» (коврики разной фактуры и цвета, лёгкие яркие погремушки, которые удобно держать, 2–3 крупные игрушки с лицом, звучащие игрушки). Во время бодрствования ребёнка чаще касайтесь его, делайте массаж ручек и ножек, чаще кладите на животик, качайте, играйте. Вызывайте положительные эмоции, улыбайтесь, ласково говорите, пойте. Давайте для ощупывания разные предметы. С 6–7 месяцев тренируйте ползание малыша. С 10 месяцев тренируйте навыки ходьбы.

На первом году жизни ребёнку важен ритм. Читайте ему стихи А. Барто, К. Чуковского, С. Маршака, потешки и пестушки. Сопровождайте чтение стихов и пение песен движением рук и тела, совместной деятельностью (игра в ладушки, в «ку-ку», качание на коленках в такт и т.д.). Ребёнок должен видеть ваше лицо, следить за эмоциями и действиями. Поощряйте его к звуковому сопровождению, подражанию вашей речи, произносите вместе доступные ему слоги и короткие слова.

К концу первого года жизни можно учить ребёнка пользоваться ложкой и чашкой. К этому возрасту малыш уже умеет хорошо глотать, переводить дыхание, делать паузы во время еды. Нужно помнить, что дети долго усваивают все новое, поэтому процесс обучения может занять 1–3 месяца.

В раннем детстве компьютер и телевизор — зло, причём не только в случае целенаправленного просмотра, но и как фон жизни и деятельности малыша. Старайтесь не включать телевизор в той комнате, где находится ребёнок.

Полностью программу развития ребёнка вы можете получить у специалиста (педагог раннего возраста, дефектолог, специальный психолог).

Что должно насторожить

- Плохой сон ребёнка, частые пробуждения, крик.
- Нарушения пищевого поведения (ест только во сне, снижена реакция на голод/нет контроля съеденного, запоры/диарея, срыгивания).
- Нарушение системы мать-дитя (не успокаивается на руках, визжит, выгибается, не узнает мать).
- Отсутствие потребности в движении.
- Отсутствие улыбки, комплекса оживления, склонность к неожиданным эмоциональным реакциям.
- Задержка или отсутствие гуления, лепетной речи.

Во всех этих случаях нужно обязательно проконсультироваться с вашим лечащим врачом.

Ранний и дошкольный возраст

Как развивать ребёнка? Как сформировать навыки самообслуживания? Как организовать режим дня? Как подготовить к детскому саду? Как реагировать на капризы и протесты? Как быть с другими детьми в семье, которые все едят на глазах у ребёнка с ФКУ?

Общие советы

- Не нервничать (и вообще никогда этого не делать, это бесполезно, во-первых, и вредно, во-вторых).
- Чувство юмора и устойчивый оптимизм помогут выжить.
- Чёткое соблюдение диеты, даже если это кажется невозможным.
- Запомнить навсегда: главные в доме — родители. Только родители решают, как будет, кто чем будет заниматься, какие правила должны быть. НЕЛЬЗЯ нарушать иерархию!
- Деятельность должна соответствовать возрасту.
- Обязательная физическая нагрузка.
- Обязательное выполнение бытовых поручений.
- Обязательные игры с правилами и сюжетом (играть нужно вместе, потом ребёнок сможет играть сам).
- Ответственное отношение к развитию речи и мышления ребёнка — это особенно важно в дошкольный период.
- Подготовка к саду с одного года. Подготовка к школе с трёх-четырёх лет.

Главной движущей силой в развитии вашего малыша становится предметная деятельность. Практически весь период бодрствования ребёнок действует с предметами (ползает, ходит, все берет, стучит, катает, ковыряет, вынимает и бросает). Он так усваивает существующие между предметами связи. Происходит развитие наглядно-действенного мышления.

Второе — это игра. Качество становления игровой деятельности зависит от участия взрослого в этом процессе, наличия условий для её осуществления. Учитесь играть вместе! Именно в процессе игры ребёнок познает результативность своих действий, положительные и отрицательные эмоции, усваивает схему действия. Систематическое взаимодействие взрослого с ребёнком способствует активному социальному развитию и совершенствованию социальных взаимоотношений ребёнка со средой.

Третье — речь. На втором году жизни у детей начинает активно развиваться речь. Малыш постоянно лепечет, старается воспроизвести все новые и новые слоги и слова. Если в год в его словаре 5–10 слов, то к двум годам их уже около 200. Все отклонения от нормы должны вызывать в ответ поход к специалисту.

К концу третьего года жизни речь становится главным средством общения. Ребёнок может самостоятельно безошибочно употреблять предложения с простой основой, задавать вопросы, использовать все части речи. К шести годам его речь практически полностью соответствует речи взрослого человека за исключением сложных конструкций и профессиональной лексики.

Старайтесь поддерживать речевой интерес ребёнка — разговаривайте с ним, стимулируйте его к ответам с помощью слов. Читайте стихи, пойте песенки, рассказывайте сказки, включайте малыша в диалог, просите помочь вам закончить знакомую фразу словом, повторить за вами простое словосочетание.

Что должно насторожить

- Ребёнок не понимает обращённой речи, не узнает и не может показать на картинке отдельные знакомые предметы и выполняемые ими действия; не может правильно показать на себе части тела, которые ему называет взрослый; не способен понять и выполнить простые просьбы и поручения.
- Не происходит накопления активного словарного запаса.
- Ребёнок не хочет общаться с окружающими людьми.
- К двум годам молчит или общается только с помощью лепетных слов и звукоподражаний.
- К двум с половиной годам не может понятно выразить в речи свои желания и потребности; не способен рассказать о каком-то недавнем ярком событии, пересказать знакомую сказку или короткий рассказ.
- К трём годам говорит на своём птичьем языке, с большим количеством аграмматизмов (речевых ошибок).

Во всех этих случаях необходимо немедленно проконсультировать ребёнка у невролога и логопеда, проверить слух и, если необходимо, организовать коррекционные занятия.

Четвёртое — формирование личности. После года происходит активное формирование личности ребёнка, апогеем которого становится кризис трёх лет. Будьте мудры и терпеливы, помогите малышу пережить этот сложный период!

Ребёнку трёх лет должна быть предоставлена определённая степень свободы, но при этом ему необходимо оказывать помощь и руководить его действиями. Стиль общения взрослого с ребёнком должен быть изменён. Должна быть совместная деятельность, где ребёнок займёт позицию партнёра по общению. В этот момент он постоянно будет тестировать нормы и правила, пытаясь расширить свои права. Что важно: предоставить возможность участия во взрослой жизни и НИ ЗА ЧТО не расширять права! Это основа того, что в дальнейшем ребёнок не будет нарушать диету.

Кризис пройдёт мягче, если ребёнок занят интересной и продуктивной деятельностью. Научитесь с ним договариваться, предлагайте ему сделать выбор из двух приемлемых социальных вариантов (пойти на прогулку в парк или в лес, надеть синие или зеленые колготки и т.д.). При этом ни в коем случае нельзя нарушать обещаний. Старайтесь быть последовательными и терпеливыми. Нельзя дать ребёнку почувствовать, что вы подчинитесь любому его капризу, лишь бы он был доволен. От такой свободы и власти ребёнку будет только хуже. Если договориться сложно, отвлеките малыша.

Чем больше времени прошло между действием ребёнка и вашей реакцией, тем сложнее ему понять логику ваших действий. Сделал хорошо — сразу похвала. Сделал плохо — сразу порицание.

Какие игрушки нужны в раннем возрасте?

Игрушки-каталки, мячи, лопатки, ведёрки, тарелки, молоточки и колышки, сачки, щёточки и расчёски. У многих детей с ФКУ есть проблемы с координацией и мелкой моторикой. Важно заняться лепкой, рисованием, строить из кубиков, собирать Лего, переливать и пересыпать что-то под контролем взрослого, играть с мозаикой. Затем можно застёгивать крупные пуговицы, завязывать узелки.

Ребёнку, кроме того, нужны специальные игрушки, развивающие мышление: пирамидки, вкладыши, матрёшки, кубики, «коробки форм». Недостаточно просто дать игрушку. Важно научить его с ней играть. Совершайте действия рукой ребёнка, сопровождая игру «ап!», «сняли», «туда», «надели», «так». Затем дайте малышу возможность совершить действие самому. После полутора лет полезны машинки, куклы с одеждой и посудой.

Важно придерживаться ритма, понятных для ребёнка правил жизни. Когда что-то воспроизводится ежедневно, к этому легче привыкнуть. Дневной сон тоже важен, в особенности для детей с ФКУ.

Важно, чтобы все взрослые были едины в воспитании ребёнка. Любое разногласие, конфликты дома отягощают поведение детей. Дети с ФКУ более чувствительны и восприимчивы к окружающей среде. Поэтому домашние конфликты — основа усиления невротизации. Договоритесь без детей, выработайте нормы общения, чтобы не ухудшать состояние здоровья ребёнка.

Как быть с другими детьми, которые воспитываются в семье, едят с общего стола? Самое главное — ваше отношение, ваши эмоции, чувство юмора и понимание ситуации.

Если здоровый старший ребёнок, поговорите с ним серьёзно, объясните, что младшему ничего нельзя, расскажите, что за этим последует, но без надрыва. Нужно, чтобы старший ребёнок не провоцировал младшего.

Если здоровый младший ребёнок, нужно разговаривать со старшим, объяснять, что младшему для нормального развития нужно молоко, яйца, мясо и рыба. Обычные дети без такой еды не могут, они будут болеть.

Если в семье есть восприятие главного в виде игры, совместной прогулки, чтения, просмотра фильмов, любви друг к другу, тогда вопросы еды никогда не становятся главными. Задача родителей — переключить внимание со стола на что-то более важное.

Младший школьный возраст

Любой переход, любая адаптация — это стресс. Переход из детского сада в школу тоже стресс. У детей с ФКУ более высокая чувствительность к стрессу. Какое может быть решение? Ребёнок обязан много двигаться, чтобы снизить негативные последствия стресса! Если у вас тихий, неактивный ребёнок, значит, начните двигаться вместе с ним (прогулки, гимнастика, танцуйте, беситесь дома). Здоровье ребёнка в ваших руках!

Небольшая тревожность перед школой и садом — это нормально. Не пугайтесь сами и не пугайте ребёнка своим огорчением!

В первые дни ребёнок может больше уставать, жаловаться на головную боль, боль в животе, руках, ногах, злиться, страдать от перепадов настроения.

Правила умных родителей при подготовке ребёнка к школе

- Подготовку к школе нужно проводить с 3–4 лет (игры с правилами, навыки слушания, когда читают и рассказывают, повышение познавательного интереса, чтение, рисование и т.д.). Ребёнок с ФКУ с 2–3 лет уже должен точно знать, что и почему ему нельзя есть. Традиция оберегать малыша от неприятной информации — это огромный вред для ребёнка! Все дети реагируют положительно или отрицательно не на содержание, а на эмоциональную форму подачи информации. Если вы говорите спокойно или даже с гордостью, ребёнок именно так и будет все воспринимать. Его нужно любить, гордиться им, поощрять его хорошие поступки, одобрять и поддерживать.
- Подружитесь с учителями. Разговаривайте с ними корректно, улыбайтесь. Обязательно выступите на первом родительском собрании, расскажите родителям об особенностях питания ребёнка.
- Постепенно сдвигайте режим. Одним из источников стресса в начале учебного года оказывается необходимость ранних подъёмов, от которых за лето отвыкла вся семья. Привыкание к школьному режиму хорошо бы начать за две-три недели до первого звонка.

- Вместе с ребёнком подготовьте его рабочее место. Купите заранее все, что нужно. Помогайте планировать. Не формируйте негативных ожиданий. Постарайтесь не требовать отличной успеваемости в первые же недели осени. Оказывайте поддержку. Разговаривайте с ребёнком: «О чем ты волнуешься? Чего ты ждёшь от школы?»
- Не начинайте все занятия сразу. Если в этом учебном году вы планировали записать ребёнка в новые секции — хорошо, если их начало не будет совпадать с началом школьных занятий. Выделите время на отдых и радость.

Что должно насторожить

- Ребёнок категорически не хочет идти в школу.
- Ребёнок начал часто болеть.
- Ребёнок неожиданно демонстрирует поведение, которого ранее не наблюдалось (очень грустный, заторможенный, плохо кушает, очень возбуждённый, драчливый, сверхподвижный и т.д.).

В этих случаях необходимо обратиться к вашему врачу и к психологу.

Подростковый возраст

Подростковый возраст по всем классическим книгам охватывает период от 10–11 до 13–15 лет. По всем современным исследованиям подростковый возраст начинается в 10–11 лет и заканчивается в 19–21 год. Почему? Усложнилась среда, улучшилось питание. Можно долго учиться.

Этот возраст считается кризисным, поскольку происходят резкие качественные изменения, затрагивающие все стороны развития и жизни. В большей степени его можно описать как «крайности и противоположности».

- Чувство взрослости и невозможность его реализовать.
- Желание сепарации (самостоятельности и независимости в мыслях и поступках) и высокое значение групповых правил (мнение коллектива, его принятие).
- Высокая социальность, стремление быть как все и одновременно стремление выделиться из общего пространства.
- Высокая эмоциональность и при этом потрясающее равнодушие.
- Нелогичные действия и поступки (эксперименты с внешностью, самоповреждение, алкоголь, курение, ранние половые контакты, нарушение всех запретов и т.д.).
- Целеустремлённость и настойчивость сочетаются с импульсивностью.
- Неуёмная жажда деятельности может смениться апатией, отсутствием стремлений и желаний что-либо делать.
- Повышенная самоуверенность, безапелляционность в суждениях быстро сменяются ранимостью и неуверенностью в себе.
- Развязность в поведении порой сочетается с застенчивостью.
- Романтические настроения нередко граничат с цинизмом, расчётливостью.
- Нежность, ласковость бывают на фоне недетской жестокости.

- Потребность много и долго общаться и необходимость, совершенно некстати, учиться и выбирать будущую профессию.

Общение необходимо как воздух. Именно в процессе общения со сверстниками происходит становление нового уровня самосознания ребёнка, формируются навыки социального взаимодействия, умение подчиняться и в то же время отстаивать свои права. Кроме того, общение является для подростков очень важным информационным каналом.

В результате такой резкой смены интересов в подростковом возрасте часто страдает учебная деятельность, снижается школьная мотивация.

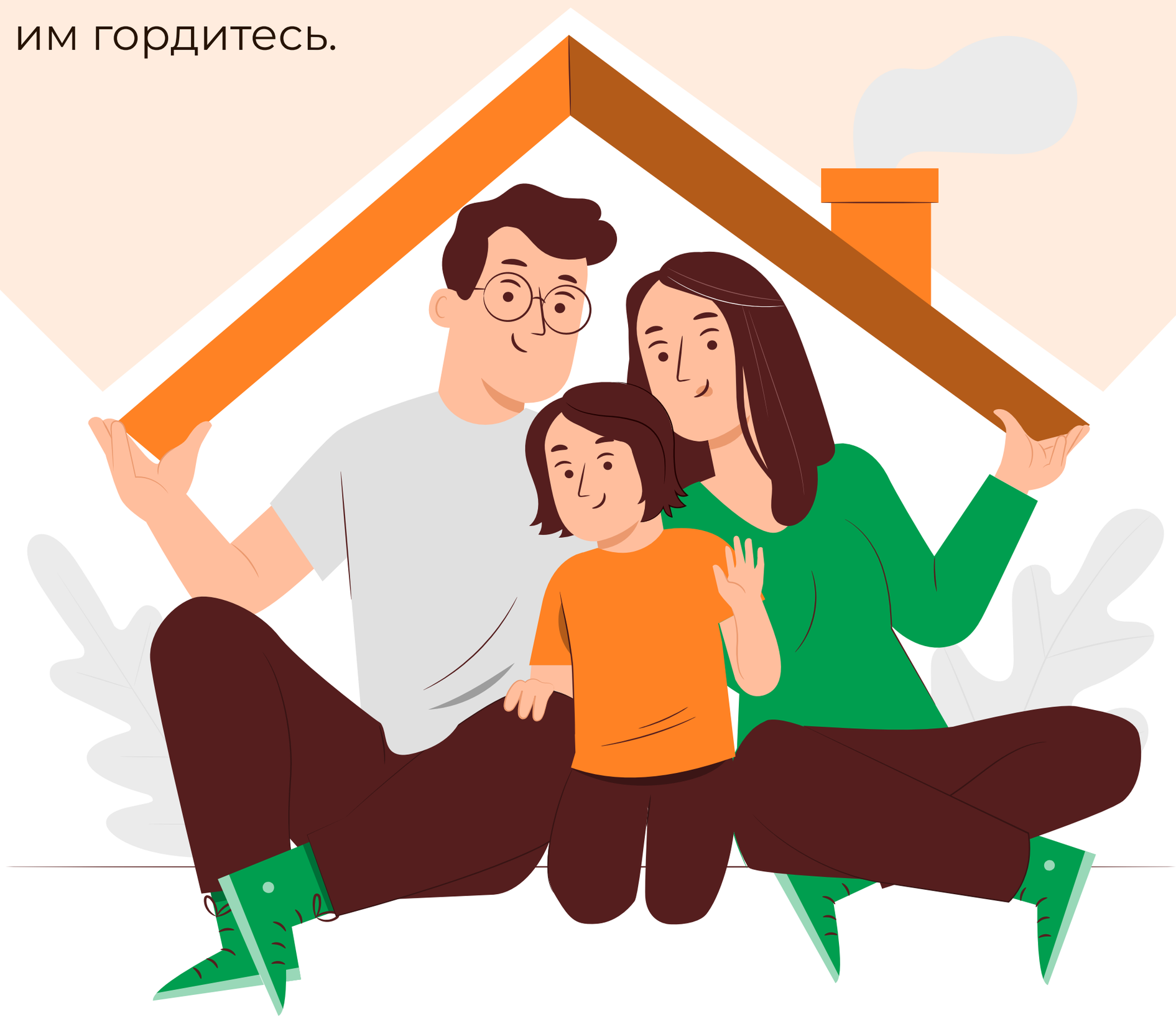
Что должно насторожить

- Ребёнок ведёт себя странно: с трудом отвечает на вопросы, постоянно сонный и заторможенный или слишком возбуждённый, слезливый, тревожный.
- Ребёнок по несколько часов (иногда ночами) играет во что-то на компьютере.
- Снизилась успеваемость, не справляется с теми заданиями, которые раньше решал легко, категорически не хочет читать.

В этих случаях необходимо обратиться к вашему врачу и к психологу.

Что делать?

Самое главное — разговаривайте. Показывайте ребёнку, что любят его, а не его достижения. Проявляйте свою заботу о нем не только в форме требований и ограничений, но и в форме эмоциональной поддержки, тепла, искреннего интереса к его жизни. Больше и чаще демонстрируйте свои чувства. Когда вы говорите о своих чувствах, говорите от первого лица о себе, о своём переживании, а не о нем, не о его поведении. Принимая самостоятельность ребёнка, не сводите её к вседозволенности. Помогайте ему выстраивать собственный путь, а не ведите за собой. Позволяйте вашему ребёнку встречаться с отрицательными последствиями своих действий (или своего бездействия). Только тогда он будет взрослеть и становиться сознательным, ответственным за свои решения и поступки. Старайтесь никогда не сравнивать ребёнка с окружающими (даже в сердцах), особенно если это сравнение не в его пользу. Не стесняйтесь подчёркивать, что вы им гордитесь.



ОБЩЕСТВО ПАЦИЕНТОВ
С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ: ВАЖНЫЕ ВОПРОСЫ

Горячая линия по фенилкетонурии
+7 966 174-20-94

Канал в Телеграм Фенилкетонурия online
https://t.me/pkuonline

Чат в Телеграм Pku online Чат
https://t.me/+dHTLE_ozfDwyZmU6

Группа ВК Фенилкетонурия online
https://vk.com/pku.online

Канал в Телеграм Supalinni
https://t.me/supalinni

Фенилкетонурия.рф

ПРИ ПОДДЕРЖКЕ
ФОНДА ПРЕЗИДЕНТСКИХ ГРАНТОВ

Вёрстка и дизайн — Мария Князева
Корректор — Елена Владимирова
Все иллюстрации сделаны Storyset с сайта www.storyset.com
2023 г.