

ВИПАДОК ФЕНІЛАЛАНІНОВОЇ ФЕТОПАТІЇ У ДВОХ СИБСІВ ПРИ НЕДІАГНОСТОВАНІЙ ФКУ У МАТЕРІ

*Захарова Н. М., Рябова Ю. В., Сірик М. М., Котляр Л. В.
Обласний центр радіаційного захисту та оздоровлення населення,
обласна медико-генетична консультація, м. Чернігів.*

Вступ

Відомо, що серед потомства жінок, які страждають на ФКУ і не отримують дієту в зрілому віці існує висока частота розумової відсталості. Тяжкість ураження плоду корелює з рівнем фенілаланіну в плазмі матері. Поява ознак патології у потомства не залежить від наявності або відсутності розумової відсталості у жінок і не пов'язане з розвитком у дітей ФКУ.

Методи обстеження

Клініко-генеалогічний метод, синдромологічний аналіз, цитогенетичні методи обстеження (каріотип), біохімічний.

Результати досліджень

В обласній МГК спостерігається родина, в якій є двоє дітей (дівчинка та хлопчик 2002 та 2005 р. н.) з мікроцефалією, розумовою відсталістю, затримкою мовленевого розвитку та подібними черепно-лицьовими дизморфіями. Мати дітей 1979 р. н. знаходиться під наглядом психіатра з діагнозом «Шизофренія. Легка розумова відсталість». До звернення в ОМГК генетиком не обстежувалася.

З аналізу родоводу з'ясовано, що рідний брат матері також страждає розумовою відсталістю та шизофренією. Їхні батьки є вихідцями з одного невеликого села.

Діти народилися від доношених вагітностей з малою вагою 2000 г і 2200 г відповідно, зріст 44 см в обох. Розвивалися з помірною затримкою в статокінетичному та розумовому розвитку. У дівчинки була дисплазія кульшових суглобів. Обидві дитини спостерігались неврологом, а потім психіатром з раннього віку з діагнозом: «На-

слідки пре-перинатального ураження ЦНС, мікроцефалія».

Фенотип дітей був схожий на фенотип при фетальному алкогольному синдромі: мікроцефалія, затримка фізичного розвитку, короткі вузькі очні щілини, двобічний епікант, довгий фільтр, короткий ніс з відкритими вперед ніздрями, коротка шия, мікрогенія, вузький лоб, запала грудна клітина, ознаки дисплазії сполученої тканини. Але при розмові з райпедіатром встановлено, що мати алкоголь або інші речовини не вживала.

Діти були обстежені цитогенетично та біохімічно. Кариотипи 46,XX та 46,XY – нормальний жіночий та чоловічий. ТШХ амінокислот крові та сечі без патології в обох. КТ головного мозку також в нормі.

Оскільки хромосомна, метаболічна та синдромальна патології були виключені, було прийнято рішення обстежити мати на наявність метаболічного захворювання, яке могло б викликати розвиток фетопатії у її дітей. Жінка світловолооса, світлоока, контактна, специфічного запаху немає, судом ніколи не відмічалася. При урінолізисі проба Фелінга зелена, проба з ДНФГ позитивна; на ТШХ крові та сечі рівень фенілаланіну різко підвищений (до 26 мг%).

Висновок

Таким чином, у жінки був встановлений діагноз «Фенілкетонурія», а у її дітей – «Фенілаланінова фетопатія». Цей випадок є прикладом того, що при наявності у дітей однакової патології, відсутності хромосомних порушень та явних ознак конкретної синдромальної патології, треба обов'язково підозрювати можливість метаболічного дефекту у матері, який може викликати фетопатію у дітей.