

БЕЗ МАМИНОГО МОЛОКА

Не потому, что в роддоме малыш не сразу получил возможность узнать, что такое мамин сосок, не потому, что мама жаловалась на недостаток молока, а потому что... нельзя. Малышей, родившихся с фенилкетонурией, как известно, нужно максимально рано переводить на специализированное питание. Теперь мы об этом знаем, и можем буквально в первые дни после рождения ребенка узнать, не повышен ли в его крови уровень фенилаланина. Но еще в начале прошлого века о таком диагнозе, как фенилкетонурия, не слышали.



Ивар Асбьёрн Фёллинг (1888–1973)

Считается, что это заболевание открыл норвежский врач Ивар Асбьёрн Фёллинг. Интересно, что первое его образование — техническое. В 1916 году он получил диплом инженера, а потом сразу же начал учебу на медицинском факультете Университета Осло, который окончил в 1922 году, хотя процесс обучения для него на этом не закончился — Ивар Асбьёрн Фёллинг получил врачебные знания и навыки в Англии,

Дании и США. В 1929 году он стал доктором наук, с 1932 по 1935 год был профессором факультета физиологии в университете, где сам когда-то учился. Именно там он и занимался исследованиями, которые привели к открытию болезни, которую теперь называют фенилкетонурией. Это случилось **в 1934 году**. В Норвегии это заболевание до сих пор называют болезнью Фёллинга.

Успешное лечение фенилкетонурии впервые разработали в Англии, в Бирмингемском детском госпитале. Над терапевтическим подходом к особым малышам трудилась группа медиков под руководством Хорста Биккеля **в начале 50-х годов XX века**. Однако прорывом послужил предложенный и внедренный **в начале 1960-х** метод ранней диагностики фенилкетонурии, который позволял определить повышенный уровень фенилаланина в крови новорожденных — метод Гатри.

Этот скрининговый тест тоже имеет свою историю, начавшуюся **в 1962 году**. Роберт Маккриди, директор Диагностической лаборатории в отделе здравоохранения штата Массачусеттс (США) и педиатр Роберт Гатри, считающийся основателем скрининга новорожденных, организовали сбор бланков из фильтровальной бумаги с сухими пятнами крови от каждого новорожденного в штате, и тестировали их на фенилкетонурию. Для этого они использовали разработанный Гатри бактериальный метод исследования фенилаланина. **К концу 1960-х** рутинное



Роберт Гатри (1916–1995)

тестирование новорожденных на фенилкетонурию было распространено почти на все штаты и некоторые страны Европы. Сейчас скрининг методом Гатри проводится в 24 странах мира. По некоторым данным, Роберт Гатри не случайно так интересовался проблемой фенилкетонурии — у его племянницы, родившейся в 1958 году, это заболевание обнаружили на 17 месяце жизни.

Норвежец Ивар Асбьёрн Фёллинг также был тем, кто одним из первых начал применять детальный химический анализ при изучении заболевания. Его осторожность и точность при проведении анализа мочи больных привели к тому, что многие другие врачи, работавшие неподалеку, стали обращаться к нему с просьбой проанализировать состав мочи их пациентов. При проведении этих исследований, доктор обнаружил в моче восьми пациентов одно и то же вещество. Для анализа найденного вещества необходимым было проведение более основательного исследования и элементарного химического анализа. Проведя различные опыты,

Фёллинг выявил наличие реакций, характерных для бензальдегида и бензойной кислоты, что позволило ему предположить, что исследуемое вещество содержит бензольное кольцо. Дальнейшая проверка показала, что температура плавления исследуемого вещества — такая же, как у фенилпировиноградной кислоты, что указывало именно на ее наличие в моче.

В 1953 году немецкий врач Хорст Бикель опубликовал в журнале «Ланцет» данные о результатах проведенной (и им же самим предложенной) диетотерапии при фенилкетонурии. Именно он считается пионером в лечении этого заболевания. Первой пациенткой доктора Бикеля, для лечения которой была применена терапевтическая диета, стала Шейла Джоунс (1950–1999).



Хорст Бикель (1918–2000)