

## :: Maternaalinen hyperfenylalaninemia

Orpha number: ORPHA2209

### YHTEENVETO

Äidin raskaudenaikainen fenyyliketonuria on harvinainen fenylalaniinimetabolian häiriö. Kyseessä on synnynnäinen aminohappotauti, jossa korkea fenylalaniinin pitoisuus raskauden aikana johtaa terveen lapsen sairastumiseen. Tilaan kuuluu pienipäisyys, sikiön kasvun hidastuminen, synnynnäinen sydänvika, kasvojen piirteiden poikkeavuus ja kehitysvammaisuus.

Fenylketonuria jaetaan eri luokkiin riippuen seerumin fenyylialaniinipitoisuuksista: enemmän kuin 1200 mikromol/l (klassinen fenyyliketonuria), vähemmän kuin 600 mikromol/l (hyperfenyylialaninemia) ja 600-1200 mikromol/l (lievä fenyyliketonuria). Äidin fenyyliketonuria johtaa kohdunsisäisen ja raskauden jälkeisen kasvun hidastumiseen, johon liittyy pieni syntymäpaino, pienipäisyys ja kehitysvamma. Synnynnäisenä sydänvikana voi esiintyä kaksikammioinen oikea kammio, Fallotin teratologia ja kammioväliseinän aukot. Vaikeisiin tapauksiin voi liittyä kasvojen dysmorfia, kuten luisu otsa, yhteen kasvaneet silmät, karsastus, epämuodostuneet korvalehdet, alikehittynyt ylähuulivako, eteenpäin kääntyneet sieraimet, leveä ja matala nenänselkä, vino nenän väliseinä, pienileuka ja roikkuva silmäluomi (ptoosi). Oireyhtymä voidaan estää valvomalla tiukasti fenyylialaniinin pitoisuuksia raskauden aikana, minimoimalla fenyylialaniinin saanti ja käyttämällä tyrosiinirikastettuja lisiä. Tutkimusten mukaan oireyhtymää voidaan myös estää valvomalla fenyylialaniinipitoisuuksia jo ennen raskautta.

Fenyyliketonuria periytyy autosomissa peittyvästi. Fenyyliketonuria ja hyperfenyylialaninemia johtuvat mutaatioista PAH-geenissä (12q22-q24.2). Vastasyntyneiden seulonnan ansiosta fenyyliketonuriaa sairastavien naisten terveydentila on parantunut ja kuolleisuus on vähentynyt, joka on lisännyt mahdollisten riskiraskauksien määrää. Fenylketonuriaa sairastavien äitien lapset ovat yleensä joko tautigeenin mutaation kantajia tai kokonaan ilman sitä. Äidin raskaudenaikaisen fenyyliketonurian esiintyvyyden on arvioitu Euroopassa olevan noin 1/10 000.

Asiantuntija:

- Tri Hans DUVEKOT



Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkäriin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: January 2015

Translation updated: October 2015

*This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd*



---

Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

---

