

:: Fenyloketonuria łagodna

ORPHA:79253

Definicja choroby:

Fenyloketonuria łagodna to rzadka postać fenyloketonurii (PKU, sprawdź ten termin) wrodzonej wady metabolizmu aminokwasów, charakteryzująca się występowaniem objawów PKU w nasileniu od łagodnego do średniego.

Epidemiologia:

Częstość występowania nie jest znana.

Obraz kliniczny:

Pacjenci, u których stężenie fenyloalaniny we krwi wynosi 600-1200 mikromol/L uważani są za chorych na fenyloketonurię łagodną. Objawy kliniczne obejmują obniżenie funkcji poznawczych oraz zaburzenia zachowania i zaburzenia rozwojowe. Tolerancja na zawartość fenyloalaniny w diecie wynosi 400-600 mg/dzień.

Etiologia:

Choroba spowodowana jest pewnymi mutacjami genu *PAH* (12q22-q24.2), których skutkiem jest niewiele wyższa niż szczytkowa aktywność enzymu i mniejsza potrzeba restrykcyjnego przestrzegania diety z niską zawartością fenyloalaniny w porównaniu z fenyloketonurią klasyczną (sprawdź ten termin). Dziedziczenie jest autosomalne recesywne.

.

Recenzent-ekspert: Prof. Nenad BLAU

Aktualizacja: Kwiecień 2012

Tłumaczenie: Styczeń 2017

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).





Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

