

## **PRIKAZ DVOJE DECE SA NELEČENOM FENILKETONURIJOM**

Sarajlija A., Đorđević M., Kecman B., Vlahović G., Stojanov Lj.  
*Institut za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije*  
*«Dr Vukan Čupić» Novi Beograd*

**UVOD:** Fenilketonurija predstavlja najčešći poremećaj u metabolizmu aminokiselina. Neonatalni skrining i rano uvođenje terapije su mere kojima je značajno smanjen broj bolesnika sa razvijenom kliničkom slikom klasične fenilketonurije.

**CILJ:** Cilj rada je da se ukaže na težinu kliničke slike nelečene klasične fenilketonurije i značaj sveobuhvatnog neonatalnog skrininga.

**MATERIJALI I METODI RADA:** U Institut za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije «Dr Vukan Čupić» u avgustu 2005. godine radi ispitivanja uzroka zaostajanja u psihomotornom razvoju primljeni su sestra i brat uzrasta 4 godine i 10 meseci, odnosno 2 godine i 6 meseci.

**REZULTATI:** Prema navodima roditelja razvoj oba deteta je proticao uredno do 6. meseca života kada se zapaža zaostajanje. Na osnovu anamnestičkih podataka, progresije neurološkog oštećenja, teške mentalne retardacije, promena na koži po tipu ekcema, karakterističnog izgleda kose i neprijatnog mirisa urina na miševinu postavljena je sumnja da se kod dece radi o fenilketonuriji. Sumnja je potvrđena analizom uzorka krvi Guthrievim testom. U delu zemlje gde su deca rođena ne sprovodi se neonatalni skrining na fenilketonuriju i kongenitalni hipotireoidizam. Za sada je predloženo uvođenje dijete samo kod mlađeg deteta.

**ZAKLJUČAK:** Na osnovu prikaza dva deteta iz iste porodice sa kliničkom slikom nelečene klasične fenilketonurije jedini zaključak koji se može izvesti je da se neonatalni skrining na fenilketonuriju i kongenitalni hipotireoidizam proširi na celu teritoriju Republike Srbije.