В основе болезни — нарушение обмена незаменимой аминокислоты фенилаланина. В норме в организме человека гидроксилирование фенилаланина происходит под действием фермента фенилаланингидроксилазы. В этом процессе участвует ряд других веществ, в частности, дигидробиоптерин. Наиболее распространённая форма фенилкетонурии — аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное дефицитом фермента фенилаланингидроксилазы, что нарушает превращение фенилаланина в тирозин.
В крови, моче, поте пациентов повышено содержание **фенилаланина** и продуктов его дезаминирования: фенилацетата, фенилацетоуксусной, фенилпировиноградной кислот, нарушающих развитие ЦНС. Известно более 30 патологических мутантных аллелей гена фенилаланингидроксилазы (PAH, 12q24). 3–10% случаев фенилкетонурии вызвано дефицитом других ферментов, участвующих в
метаболизме фенилаланина
.

Дети с фенилкетонурией при рождении здоровы. Вскоре после рождения при поступлении фенилаланина с молоком матери у детей возникают задержка умственного развития и неврологические симптомы (мышечный гипертонус, тремор, атаксия, гиперкинезы, эпилептиформные припадки). Больные имеют светлые волосы, голубые глаза, бледную кожу. У них повышена чувствительность к солнечным лучам, часто развиваются экзема и другие дерматиты. Гипопигментация обусловлена блоком превращения **фенилаланина** в **тирозин**. Физическое развитие детей страдает незначительно. К клиническим проявлениям синдрома относят характерный «мышиный» запах, связанный с выделением потовыми железами метаболитов фенилаланина. Морфологические изменения при фенилкетонурии неспецифичны. В головном мозге — демиелинизация, глиоз, скопление макрофагов с пенистой цитоплазмой, содержащей липиды.

Интересные статьи:

1) Шок

2) Клинические проявления комы

3) Патоморфоз сепсиса