

ЗАТВЕРДЖЕНО  
Наказ Міністерства охорони  
здоров'я України  
№ \_\_\_\_\_

**УНІФІКОВАНИЙ КЛІНІЧНИЙ ПРОТОКОЛ ПЕРВИННОЇ,  
ВТОРИННОЇ (СПЕЦІАЛІЗОВАНОЇ) ТА ТРЕТИННОЇ  
(ВИСОКОСПЕЦІАЛІЗОВАНОЇ) МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ**

**ФЕНІЛКЕТОНУРІЯ  
ТА ІНШІ ГІПЕРФЕНІЛАЛАНІНЕМІЇ**

2014

## **Вступ**

Даний уніфікований клінічний протокол розроблений на основі адаптованої клінічної настанови, заснованої на доказах, «Фенілкетонурія», в якій наведена найкраща практика надання медичної допомоги пацієнтам з фенілкетонурією та іншими гіперфенілаланінеміями. Положення уніфікованого клінічного протоколу спрямовані на створення єдиної комплексної та ефективної системи надання медичної допомоги, побудованої на доказах, пацієнтам з класичною фенілкетонурією та іншими гіперфенілаланінеміями та охоплюють всі етапи. Заходи з профілактики, своєчасного виявлення даних захворювань та адекватного лікування дозволять суттєво поліпшити якість життя та зменшити витрати на медичну допомогу.

На момент розробки даного уніфікованого клінічного протоколу встановлення/підтвердження діагнозу «Класична фенілкетонурія» та «М'яка гіперфенілаланінемія, обумовлена дефіцитом фенілаланінгідроксилази», та призначення дієтичного лікування здійснюється в спеціалізованих/обласних медико-генетичних центрах/консультаціях. Встановлення/підтвердження діагнозів з групи «Гіперфенілаланінемії, обумовлені порушенням обміну птеринів» та призначення необхідної терапії здійснюється у Національній дитячій спеціалізованій лікарні «ОХМАТДИТ» Міністерства охорони здоров'я України.

## **Перелік скорочень, що використовуються в протоколі**

**АКС** – амінокислотна суміш або продукт спеціалізованого лікуального харчування, або медична формула

**АК** – амінокислоти

**АФ** – амілофени

**ВНАК**- великі нейтральні амінокислоти

**ВЕРХ**– високоефективна рідинна хроматографія

**ГФА** – гіперфенілаланінемія

**ДОФА** – декарбоксилаза – 4 – дігідроксифенілаланін

**КОМТ** – катехол-0-метилтрансфераза

**МАО** – моноаміноксидаза

**НБ** – низько білкові продукти

**МНС** – масовий неонатальний скринінг

**ТИР** - тирозин

**ТМС**– тандем мас спектрометрія

**ФКУ** – фенілкетонурія

**ФА** – фенілаланін

**BH<sub>4</sub>** – тетрагідробіоптерин

**DHPR** – дігідроптерідінредуктаза

GTPCH I-дефіцит гуанозин-5-тріфосфатціклогідролази I;

PTPS-дефіцит 6-пірувоіл-тетрагідроптерінсинтази;

SR - дефіцит сепіаптерінредуктази ();

PCD - дефіцит птерін-4а-карбіноламіндегідратази;

## **I. ПАСПОРТНА ЧАСТИНА**

**1.1. Діагноз:** фенілкетонурія та інші гіперфенілаланіемії

**1.2. Код МКХ-10:** E 70.0, E70.1

**1.3. Протокол** призначений для лікарів загальної практики–сімейних лікарів, терапевтів дільничних, лікарів: педіатр, педіатр дільничний, невролог, психіатр, інших медичних працівників, які надають допомогу пацієнтам з фенілкетонурією та іншими гіперфенілаланіеміями.

**1.4. Мета протоколу:** визначення комплексу заходів з профілактики, раннього виявлення, діагностики та лікування фенілкетонурії та інших гіперфенілаланіемій у дітей та дорослих, координація та стандартизація медичної допомоги пацієнтам з фенілкетонурією та іншими гіперфенілаланіеміями.

**1.5. Дата складання протоколу:** грудень 2014 року.

**1.6. Дата перегляду протоколу:** грудень 2017 року.

**1.7. Список та контактна інформація осіб, які брали участь у розробці протоколу**

Хотіна Світлана Григорівна	Директор Департаменту медичної допомоги Міністерства охорони здоров'я України
Горовенко Наталія Григорівна	Завідувач кафедри медичної і лабораторної генетики Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л.Шупика, член-кореспондент НАМН України, д.мед.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Генетика медична» (заступник голови робочої групи з клінічних питань)
Гречаніна Олена Яківна	Директор Українського інституту клінічної генетики Харківського національного медичного університету, член-кореспондент НАМН України, д.мед.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Генетика медична Генетика лабораторна» (згідно з наказом МОЗ України від 10.12.2012 № 526-к)
Багдасарова Інгрета Вартановна	Завідувач відділення дитячої нефрології Державної установи «Інститут нефрології НАМН України»,

	Президент Асоціації нефрологів України, д.мед.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Дитяча нефрологія» (згідно з наказом МОЗ України від 10.12.2012 № 526-к)
Бережний В'ячеслав Володимирович	Завідувач кафедри педіатрії № 2 Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л.Шупика, д.мед.н., професор
Бугайова Олена Валеріївна	Доцент кафедри медичної генетики Харківського національного медичного університету, завідувач відділення клінічної генетики обласного Центру спадкової патології сполучної тканини, к.м.н.
Волосовець Ірина Петрівна	Головний спеціаліст відділу організації медичної допомоги дітям Управління материнства та дитинства Департаменту медичної допомоги Міністерства охорони здоров'я України
Волосовець Олександр Петрович	Завідувач кафедри педіатрії Національного медичного університету імені О.О. Богомольця, д.мед.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Дитяча кардіоревматологія»
Донська Світлана Борисівна	Завідувач центру дитячої онкогематології і трансплантації кісткового мозку Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ» МОЗ України, к.м.н., доцент, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Дитяча гематологія»
Камінський В'ячеслав Володимирович	Завідувач кафедри акушерства і гінекології та репродуктології Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, член-кореспондент НАМН України, д.мед.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Акушерство і гінекологія»
Терещенко Лариса Степанівна	Начальник відділу організації медичної допомоги дітям Управління материнства та дитинства Департаменту медичної допомоги Міністерства охорони здоров'я України
Колесник Микола Олексійович	Директор інституту нефрології НАМН України, д.мед.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Нефрологія»
Мартинюк Володимир Юрійович	Директор Українського медичного центру реабілітації дітей з органічними ураженнями нервової системи МОЗ України, к.м.н., доцент, головний позаштатний спеціаліст

МОЗ України зі спеціальності «Дитяча неврологія»

Марценковський Ігор Анатолійович	Керівник відділу психічних розладів дітей та підлітків Українського науково-дослідного інституту соціальної і судової психіатрії та наркології» МОЗ України, к.м.н., головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Дитяча психіатрія»
Матюха Лариса Федорівна	Завідувач кафедри сімейної медицини та амбулаторно-поліклінічної допомоги Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, професор, д.мед.н., головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Загальна практика – сімейна медицина»
Мостовенко Раїса Василівна	Завідувач дитячого інфекційного відділення Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ» МОЗ України, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Педіатрія» (згідно з наказом МОЗ України від 10.12.2012 № 526-к)
Нетяженко Василь Захарович	Завідувач кафедри пропедевтики внутрішніх хвороб №1 Національного медичного університету імені О.О. Богомольця, член-кореспондент НАМН України, д.мед.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Терапія»
Клименко Сергій Вікторович	Завідувач відділу медичної генетики Державної установи «Національний науковий центр радіаційної медицини Національної академії медичних наук України», д.мед.н., професор головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Гематологія»
Ольхович Наталія Вікторівна	Завідувач лабораторії медичної генетики медико - генетичного центру Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ» МОЗ України, к.м.н.
Пічкур Наталія Олександрівна	Завідувач Центру метаболічних захворювань Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ» МОЗ України, головний позаштатний спеціаліст Департаменту охорони здоров'я виконавчого органу Київської міської ради зі спеціальності «Генетика медична»
Россоха Зоя Іванівна	Директор референс-центру з молекулярної діагностики МОЗ України
Ткаченко Олена Василівна	Завідувач кафедри неврології №2 Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика,

д.мед.н., професор

Харченко Наталія В'ячеславівна Завідувач кафедри гастроентерології і дієтології, декан терапевтичного факультету Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, член-кореспондент НАМН України, д.мед.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Гастроентерологія»

Шадрін Олег Геннадійович Завідувач відділу проблем харчування та соматичних захворювань дітей раннього віку Державної установи «Інститут педіатрії, акушерства і гінекології НАМН України», д.мед.н., головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Дитяча гастроентерологія»

Методичний супровід та інформаційне забезпечення

Ліщишина Олена Михайлівна Директор департаменту стандартизації медичних послуг Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України»

Горох Євгеній Леонідович Начальник відділу якості медичної допомоги та інформаційних технологій Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України»

Мельник Євгенія Олександрівна Начальник відділу доказової медицини Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України»

Шилкіна Олена Олександрівна Начальник відділу методичного забезпечення новітніх технологій у сфері охорони здоров'я Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України»

Мігель Олександр Володимирович Завідувач сектору економічної оцінки медичних технологій Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України»

**Адреса для листування:**

Департамент стандартизації медичних послуг Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України», 03151, м.Київ, вул.Ушинського, 40. Електронна адреса: [medstandards@dec.gov.ua](mailto:medstandards@dec.gov.ua).

Електронну версію документу можна завантажити на офіційному сайті Міністерства охорони здоров'я <http://www.moz.gov.ua> та в Реєстрі медико-технологічних документів за посиланням: <http://www.dec.gov.ua/mtd/vybirtemy.html>

## **Рецензенти**

## 1.8. Епідеміологічна інформація

За даними неонатального скринінгу, поширеність ФКУ в різних регіонах України коливається від 1: 6000 до 1:10000, у середньому частота даного захворювання серед немовлят складає 1:7697 (2008 г) - 1:7027 (2010). Найбільш часто зустрічається класична форма ФКУ, при якій дієтотерапія є найбільш ефективним методом лікування, на частку «атипових» форм захворювання припадає 1- 3 % випадків. Клінічні ознаки ФКУ досить довго можуть носити неспецифічний характер, що значно погіршує можливість своєчасної їх діагностики. Пізня діагностика, в свою чергу, призводить до повної маніфестації ФКУ, до інвалідизації, а рання діагностика і адекватне лікування корегують порушений метаболізм, спрямовуючи його в нормальне русло за рахунок патогенетичної терапії.

## II. ЗАГАЛЬНА ЧАСТИНА

**Гіперфенілаланінемії (ГФА)** – це генетично гетерогенна група спадкових захворювань, обумовлених порушенням метаболізму фенілаланіну або внаслідок спадково обумовлених порушень біохімічних процесів, пов'язаних з ним. Найбільш поширеною причиною порушення обміну фенілаланіну є дефіцит фенілаланін-4-гідроксилази (ФАГ) – фермента, що забезпечує метаболізм фенілаланіну у тирозин. Крім того, існують форми ГФА, пов'язані з порушенням обміну тетрагідробіоптерину (ВН<sub>4</sub>) – коферменту, також залученого в процес гідроксилювання ароматичних амінокислот. Таким чином, в основу класифікації цієї групи захворювань на сьогодні покладено природу первинного біохімічного дефекту, що призводить до виникнення захворювання:

1. ГФА, пов'язані з дефіцитом ФАГ:
  - a. Класична фенілкетонурія (ФКУ);
  - b. Помірна гіперфенілаланінемія;
2. ГФА, пов'язані з порушенням обміну ВН<sub>4</sub>:
  - a. Порушення біосинтезу ВН<sub>4</sub>:
    - i. дефіцит гуанозин-5-тріфосфатциклогідролази I (GTPCH I);
    - ii. дефіцит 6-піривоіл-тетрагідрооптерінсінтази (PTPS);
    - iii. дефіцит сепіаптерінредуктази (SR);
  - b. Порушення регенерації (рециклінгу) ВН<sub>4</sub>:
    - i. дефіцит птерін-4а-карбіноламіндегідратази (PCD);
    - ii. дефіцит дігідрооптерідінредуктази (DHPR);
3. ГФА, пов'язані з порушенням обміну інших амінокислот:
  - a. Тирозинемія;
4. Транзиторні форми ГФА.

### **ГФА, пов'язані з дефіцитом ФАГ або фенілкетонурія**

ФКУ та помірна ГФА обумовлені дефектом ФАГ, спричиненим мутаціями в гені *PAH*, розташованому на хромосомі 12q23.1. Захворювання успадковується за аутосомно-рецесивним типом. Описано більше ніж 500



різних мутацій в гені *PAH*. ФКУ виникає внаслідок мутацій в гені ФАГ, що суттєво порушують функцію ФАГ або взагалі призводять до його відсутності. До м'якої ГФА в більшості випадків призводять точкові мутації в гені *PAH*, які не мають критичного впливу на функцію ФАГ і обумовлюють значну остаточну активність цього фермента.

Клінічна картина ФКУ : Клінічні симптоми ровиваються при відсутності патогенетичного лікування. Патогенез ФКУ є складним і до кінця не відомим , основною петогенетичною ланкою є токсична дія високої концентрації ФА на процеси мієлінізації, утворення дендритів нейронів. Як наслідок основним клінічним проявами ФКУ є розвиток розумової відсталості, різного ступеню у поєднанні з аутичними рисами поведінки. Приблизно у 40% пацієнтів з ФКУ першими проявами захворювання можуть бути опрілості та дерматити у поєднанні з специфічним «мишачим»запахом.

Діагностика класичної ФКУ та помірної ГФА проводиться на підставі підвищеного рівня фенілаланіну в крові та виявлення мутацій в гені *PAH*. Диференціація цих двох форм ГФА проводиться в залежності від первинного рівня фенілаланіну (ФА) в крові хворого (додаток 1).

Основним методом лікування класичної ФКУ та помірної ГФА є спеціальна дієта, направлена на обмеження надходження ФА з їжею та призначення спеціальної лікувальної амінокислотної суміші для забезпечення потреб організму у білку. Правильно розрахована дієта та дисципліна у її дотриманні з боку батьків пацієнта або самого пацієнта обумовлюють можливість дотримання безпечного рівня ФА в крові для уникнення розвитку патологічних процесів в організмі (додаток 2). Крім того, дослідження останніх років показали, що в багатьох випадках помірної ГФА (60%), і навіть в деяких випадках класичної ФКУ ( 20%) ефективним альтернативним методом лікування є призначення хворим сапроптеріну – препарату, який представляє собою лікарську форму кофактору ВН<sub>4</sub>. У пацієнтів, які виявились чутливими до сапроптеріну, спостерігалось достовірне зниження рівня ФА в крові на фоні розширення дієти, що забезпечувало гарний контроль безпечного рівня ФА при суттєвому послаблені дієти і високому рівні якості життя.

#### **Сирдроми порушення біосинтезу ВН<sub>4</sub>**

Ця група захворювань обумовлена мутаціями у відповідних генах, що призводить до порушення синтезу ВН<sub>4</sub>. Як правило, ці дефекти спричинюють м'яку ГФА (додаток 1). Винятком є синдроми дефіциту сепіаптерінредуктази (SR) та , який характеризується нормальним рівнем ФА в крові.

Фенотипічно, в більшості випадків, спостерігаються клінічні ознаки та симптоми недостатності катехоламінів та серотоніну.

Діагностика захворювань цієї групи проводиться на підставі визначення рівня птеринів (неоптерину, біоптерину) в сечі, сухих плямах крові, спинномозковій рідині, а також рівня нейротрансмітерів в спинномозковій рідині (додаток 3).

Особливістю захворювань, що обумовлені порушенням біосинтезу  $\text{ВН}_4$ , є резистентність до класичного дієтичного лікування, яке використовується при дефіциті ФАГ. Основними засобами терапії цих хвороб є призначення сапроптерину дигідрохлориду у поєднанні з низькими дозами L-ДОФА, та іншими препаратами та з застосуванням дієтотерапії. (Додаток)

#### **Порушення регенерації (рециклінгу) $\text{ВН}_4$**

Захворювання обумовлені мутаціями у відповідних генах, що спричинює порушення відновлення кофактору  $\text{ВН}_4$  в процесі метаболізму фенілаланіну. Ці дефекти також спричинюють м'яку ГФА, особливістю якої є резистентність до класичного дієтичного лікування (додаток 1).

Клінічні ознаки порушення регенерації (рециклінгу)  $\text{ВН}_4$ : порушення м'язового тону, порушення пози, епілептичний синдром, прогресуюча втрата набутих статомоторних навичок.

Діагностика захворювань цієї групи проводиться на підставі визначення рівня птеринів (неоптерину, біоптерину) в сечі, сухих плямах крові, спинномозковій рідині, а також рівня нейротрансмітерів в спинномозковій рідині (додаток 3).

Особливістю захворювань, що обумовлені порушенням регенерації (рециклінгу)  $\text{ВН}_4$ , є резистентність до класичного дієтичного лікування, яке використовується при дефіциті ФАГ.

#### **ГФА, пов'язані з порушенням обміну інших амінокислот**

ГФА, яка виявляється при спадковому порушенні обміну тирозину (тирозинемія) є вторинною і потребує інших терапевтичних підходів. Це обумовлює необхідність кількісного визначення повного спектру амінокислот в крові і сечі в усіх випадках виявлення ГФА у пацієнта з метою проведення диференціальної діагностики інших спадкових порушень обміну ароматичних амінокислот.

#### **Транзиторні форми ГФА або м'яка не фенілкетонурічна ГФА.**

Транзиторна ГФА обумовлена незрілістю метаболічної системи новонароджених, що призводить до недостатності ФАГ в ранньому періоді розвитку. Транзиторна ГФА, як правило, проявляється як помірне підвищення рівня ФА в крові при первинному визначенні в ході неонатального скринінгу зі стійкою тенденцією до зниження при повторних дослідженнях без застосування дієти. В більшості випадків рівень ФА в крові при такій формі ГФА нормалізується протягом перших тижнів життя дитини.

### **ІІІ. ОСНОВНА ЧАСТИНА**

#### **3.1. ДЛЯ ЗАКЛАДІВ ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я, ЩО НАДАЮТЬ ПЕРВИННУ МЕДИЧНУ ДОПОМОГУ**

##### **1. Профілактика**

##### **Положення протоколу**

Попередження народження дітей з ФКУ та іншими ГФА полягає у

проведенні медико-генетичного консультування з подальшою прекоцепційною підготовкою та/або пренатальною діагностикою у сім'ях групи високого ризику захворювання.

Запобігання пізній діагностиці ГФА у пацієнтів.

### **Обґрунтування**

Відсутні докази щодо специфічної профілактики ФКУ та інших ГФА, але раннє виявлення та лікування цієї патології запобігає розвитку незворотніх патологічних процесів і забезпечує високу якість життя пацієнта.

Враховуючи те, що ФКУ та інші ГФА є аутосомно-рецесивними захворюваннями, існує генетичний ризик народження хворої дитини у такій родині з ймовірністю 25%.

### **Необхідні дії лікаря**

1.1. Виявляти групи спостереження – особи, в родинях яких є пацієнти з підтвердженим діагнозом ФКУ або інших ГФА, з метою раннього виявлення та лікування захворювання та жінки репродуктивного віку з установленим діагнозом ФКУ.

1.2. Скерувувати осіб, які мають ризик народження дітей з класичною ФКУ або іншими ГФА, на медико-генетичне консультування та пренатальну діагностику.

1.3. Скерувувати дітей, у яких в довідках з пологових будинків або з відділень патології новонароджених, реанімаційних відділень новонароджених та відділень хірургії новонароджених відсутня відмітка про забір крові на проведення масового неонатального скринінгу.

1.4. Скерувувати дітей, у яких на 1 етапі МНС були виявлені високі рівні ФА на підтверджуючу діагностику до високоспеціалізованого медичного закладу в 3 денний термін.

1.5. Підтримка плану диспансеризації осіб зі встановленим діагнозом ФКУ, яку вони повинні проходити у закладах медичної допомоги 2 та 3 рівнів.

## **2. Діагностика**

### **Положення протоколу**

Діагностичні заходи спрямовуються на раннє виявлення лікарем загальної практики – сімейним лікарем/дільничним педіатром/дільничним терапевтом ознак ФКУ або інших ГФА та направлення пацієнта до закладу/структурного підрозділу закладу охорони здоров'я, визначеного для надання медичної допомоги цим пацієнтам, з метою встановлення діагнозу і призначення спеціального лікування. Незважаючи на проведення масового неонатального скринінгу можуть бути випадки пропущені під час проведення МНС. Тому на етапі первинної медичної допомоги слід звернути увагу на клінічні прояви ФКУ та ГФА:

- Симптоми затримки психо-моторного розвитку після певного періоду

нормального розвитку дитини;

- Наявність поширених дерматитів, які важко піддаються лікуванню
- Наявність специфічного «Мишачого запаху» від дитини
- Посвітління волосся
- Порушення м'язового тону поз
- Поява епілептичного синдрому

### **Обґрунтування**

Важливим для діагностики ФКУ є скринуючі програми, що проводяться у більшості розвинених країн світу і надають можливість виявити хворобу на доклінічному етапі в період новонародженості. Проведення масового неонатального скринінгу на ФКУ дозволяє своєчасно розпочати лікування, надати адекватну медико-генетичну допомогу хворим та їх родинам, стежити за динамікою популяційних частот ГФА в різних регіонах України. Для дослідження використовується капілярна кров, узята на спеціальний хроматографічний папір. Скринінг новонароджених дозволяє рано, на безсимптомній стадії почати лікування, що дозволяє попередити незворотні ураження нервової системи й інші важкі наслідки патології.

### **Необхідні дії лікаря**

#### **Обов'язкові:**

2.1. Забезпечити швидкий постскринінговий етап, який включає повторне обстеження на рівень ФА, шляхом скерування у триденний термін в регіональний медико-генетичний центр: первинно виявлених позитивних немовлят; новонароджених, що за якихось причин не були обстежені раніше; дітей з підтвердженим діагнозом. ФКУ.

2.2 Збір анамнезу та фізикальне обстеження, при цьому оцінити наявність типових симптомів та синдромів, характерних для ГФА.

2.3. Скерувати пацієнта з підозрою щодо ГФА на консультацію до закладу/структурного підрозділу закладу охорони здоров'я, визначеного для надання медичної допомоги цим пацієнтам.

2.4. Скерувати на консультацію до медико-генетичного центру жінок репродуктивного віку, у яких народжувались діти з ознаками синдрому материнської фенілкетонурії

### **3. Лікування**

#### **Положення протоколу**

Призначення спеціального лікування здійснюється у закладі/структурному підрозділі закладу охорони здоров'я, визначеному для надання медичної допомоги пацієнтам з ГФА.

За необхідності також призначається симптоматичне лікування та медико-психологічна підтримка.

### **Обґрунтування**

Спеціальне лікування пацієнтів з ГФА залежить від форми захворювання, фенотипу, віку та неврологічного стану пацієнта.

Основним принципом лікування ФКУ є індивідуальний підхід, головним методом лікування фенілкетонурії залишається дієтотерапія, але при помірній формі ФКУ при наявності чутливості до сапроптерину метод лікування може бути комбінований.

Головним принципом дієтотерапії при ФКУ є суттєве обмеження ФА, що становить приблизно 80% білку від звичайного раціону. Оскільки обмеження в білку негативно впливає на розвиток організму і є несумісним з нормальної життєдіяльністю, необхідно введення відповідних продуктів для спеціального дієтичного харчування (амінокислотні суміші), які не містять ФА, але містять інші незамінні амінокислоти

### **Необхідні дії лікаря**

#### **Обов'язкові:**

- 3.1. Сприяти виконанню пацієнтом всіх рекомендацій та спеціального лікування
- 3.2. Сприяти своєчасному моніторингу рівня ФА у пацієнтів з ФКУ та ГФА

### **4. Подальше спостереження**

#### **Положення протоколу**

Пацієнту під час спеціального лікування та диспансерного спостереження надається симптоматичне лікування, направлене на корекцію патологічних симптомів з боку органів і систем, лікування інших захворювань і підтримку якості життя, при необхідності пацієнт скеровується в заклади, що надають вторинну (спеціалізовану), третинну (високоспеціалізовану) медичну допомогу.

#### **Обґрунтування**

Ретельне дотримання призначеної фахівцем спеціальної терапії забезпечує запобігання розвитку симптомів ураження центральної нервової системи. Лікування повинно бути змінене в залежності від оцінки стану, пацієнт повинен мати план дій при підвищенні концентрації ФА в крові до небезпечного рівня, спрямований на запобігання розвитку патологічних змін, оптимізацію лікування та вчасне звернення за допомогою в майбутньому.

Регулярна оцінка рівня ФА в крові є необхідною, оскільки дотримання безпечного рівня ФА є запорукою відсутності розвитку когнітивної недостатності та порушень поведінки.

### **Необхідні дії лікаря**

#### **Обов'язкові:**

- 4.1. Забезпечити записи в Медичній карті амбулаторного хворого (форма № 025/о).

4.2. Погодити Інформовану добровільну згоду пацієнта на обробку персональних даних (Вкладний листок до облікової форми № 025/о).

4.3. Скерувати на планове обстеження згідно рекомендаціям наданим фахівцями високоспеціалізованої медичної установи.

4.4. Взаємодіяти зі спеціалістом закладу/структурного підрозділу закладу охорони здоров'я, визначеного для надання медичної допомоги пацієнтам з ГФА, обмінюватись медичною інформацією щодо стану хворих.

### **3.2. ДЛЯ ЗАКЛАДІВ ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я, ЩО НАДАЮТЬ ВТОРИННУ (СПЕЦІАЛІЗОВАНУ).**

#### **Для закладів, що надають акушерсько-гінекологічних Профілактика**

Проведення масового неонатального скринінгу (МНС) на ГФА дозволяє встановити діагноз на до клінічному етапі та попередити розвиток незворотнього ураження центральної нервової системи. МНС проводиться в 2 етапи. В акушерсько-гінекологічних закладах охорони здоров'я здійснюється I етап МНС. Завданням якого є максимальний охват новонароджених та запобігання пізній діагностиці ФКУ.

Попередження народження дітей з ФКУ та іншими ГФА полягає у проведенні медико-генетичного консультування з подальшою прекоцепційною підготовкою та/або пренатальною діагностикою у сім'ях групи високого ризику захворювання. у пацієнтів. На даному етапі важливим є також участь в організації заходів щодо попередження народження дітей з синдромом материнської ФКУ.

#### **Положення протоколу**

Забезпечити функціонування скринуючих програм в закладах, які проводять масовий скринінг новонароджених на ГФА/ФКУ для раннього (своєчасного) встановлення діагнозу та проведення диспансерного нагляду за виявленими пацієнтами, що передбачені цим УКПМД.

#### **Обґрунтування**

Важливим для діагностики ФКУ та інших ГФА є масовий неонатальний скринінг, що проводиться у більшості розвинених країн світу і надає можливість виявити хворобу на доклінічному етапі в період новонародженості. Проведення масового скринінгу на ФКУ дозволяє своєчасно розпочати лікування, надати адекватну медико-генетичну допомогу хворим та їх родинам, стежити за динамікою популяційних частот ФКУ в різних регіонах України. Для дослідження використовується капілярна кров новонародженого, узята на спеціальний хроматографічний папір.

#### **Необхідні дії**

#### **Обов'язкові**

- 1.1. Забезпечити забір капілярної крові у всіх новонароджених не раніше 48 годин після народження;(Додаток)
- 1.2. Забезпечити транспортування зібраних зразків крові не пізніше 3 днів від моменту забору крові
- 1.3. Задокументувати факт забору крові для проведення МНС у відповідних документах.
- 1.4 Забезпечити виявлення жінок репродуктивного віку з встановленим діагнозом ФКУ або ГФА та скерувати до регіонального медико-генетичного центру на етапі преконцепційної підготовки та під час вагітності у терміні не пізніші 9-10 тижня гестації;
- 1.5. Сприяти виконанню жінок репродуктивного віку з встановленим діагнозом ФКУ або ГФА всіх рекомендацій та спеціального лікування на етапі преконцепційної підготовки та під час вагітності.
- 1.6. Скерувати осіб, які мають ризик народження дітей з класичною ФКУ або іншими ГФА, на медико-генетичне консультування та пренатальну діагностику.

### **3.2. ДЛЯ ЗАКЛАДІВ ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я, ЩО НАДАЮТЬ ТРЕТИННУ (ВИСОКОСПЕЦІАЛІЗОВАНУ) МЕДИЧНУ ДОПОМОГУ.**

Проведення масового неонатального скринінгу на ГФА дозволяє встановити діагноз на до клінічному етапі та попередити розвиток незворотнього ураження центральної нервової системи. В медичних закладах третинного високоспеціалізованого рівня надання медичної допомоги здійснюється 2-ий етап МНС, мета якого є встановлення та диференційна діагностика ГФА.

Попередження народження дітей з ФКУ та іншими ГФА полягає у проведенні медико-генетичного консультування з подальшою преконцепційною підготовкою та/або пренатальною діагностикою у сім'ях групи високого ризику захворювання.

#### **Обґрунтування**

Важливим для діагностики ФКУ та інших ГФА є підтверджуюча діагностика. Тому що вибір методу лікування залежить від фенотипу та етіології ГФА. Своєчасно встановлений діагноз та розпочате лікування є основною передумовою ефективного лікування. Другий етап МНС та підтверджуюча лабораторна діагностика здійснюється в медичних закладах третинного рівня: медико-генетичні центри та метаболічний центр НДСЛ «Охматдит». На цьому рівні проводиться лікування та моніторинг рівня ФА, здійснюється медико-генетична допомога хворим та їх родинам, аналізується динаміка популяційних частот ФКУ/ГФА в різних регіонах України.

#### **Діагностика**

Новонародженим, у яких виявлено та підтверджено ГФА необхідно проводити кількісне дослідження рівня амінокислот для визначенні рівня

тирозину і підрахунку співвідношення ФА до тирозину. Кількісне визначення амінокислот може бути проведено методами високоефективної рідинної хроматографії (ВЕРХ) або тандем мас спектрометрії (ТМС). Остаточний діагноз ФКУ або інших варіантів ГФА встановлюється при виконанні всіх пунктів діагностичного алгоритму (Додаток № Алгоритм )

#### **Необхідні дії:**

##### **Обов'язкові**

- 1.Лабораторне дослідження зразків капілярної крові на тест-бланках, які надійшли з медичних закладів первинного та вторинного рівнів протягом 3 днів з моменту надходження зразків;
2. Забезпечити повідомлення про позитивні результати (рівень ФА більше 2 мг/дл або більше 120 ммоль/л) в медичні заклади первинного та вторинного рівнів протягом 24 годин з моменту отримання результатів;
- 3.Забезпечення реєстрації, збереження та утилізації зразків крові у відповідності до наказів затверджених МОЗ України;
4. Контроль щодо забору, збереженню та транспортуванню зразків крові для лабораторних досліджень.
5. Забезпечення зворотнього зв'язку з приводу своєчасного інформування пацієнтів щодо виявлених позитивних результатів
- 6.Забезпечити обстеження біоптеринового профілю в сечі та визначення активності DHPR в сухих плямах крові шляхом скерування пацієнтів в Центр метаболічних захворювань НДСЛ «Охматдит» Додаток № Алгоритм
7. Забезпечити обстеження пацієнтів на мутації в гені ФАГ шляхом скерування заклади охорони здоров'я, які виконують цю методика .
6. Визначення рівня ФА при проведенні контролю лікування.

#### **Бажані дії**

Навантажувальний тест с сапроптерином (Додаток № \*\*Тест з біоптерином)

### **3. Лікування**

#### **Положення протоколу**

Мета лікування пацієнта з ФКУ – попередити розвиток симптомів ураження ЦНС за рахунок досягнення та підтримання цільового рівня ФА. Дієтотерапія з обмеженням споживання фенілаланіну залишається основою терапії ФКУ (дефіциту ФАГ), і метою є зниження споживання природних білків і заміна їх джерелом протеїну (суміш амінокислот, або продукти спеціалізованого лікувального харчування), в якому відсутній фенілаланін.

Немовлята, в яких вперше діагностовано дефіцит ФАГ, повинні спостерігатися у клініці і в них часто контролюють рівні фенілаланіну в крові, доки вони не будуть стабілізовані.

Вид лікування – дієтотерапія, комбінована терапія – визначається залишковою активністю ферменту ФАГ, віку пацієнта, швидкості його росту,



чутливості до лікування сапроптерином. Лікування повинно бути індивідуалізованим.

Важливо надавати послідовну інформацію щодо стану дитини батькам пацієнта з ФКУ та дорослим пацієнтам та жінкам репродуктивного віку з ФКУ і, а також особам, які доглядають за пацієнтами.

### **Обґрунтування**

Своєчасне призначення терапії у пацієнтів із ФКУ попереджає розвиток захворювання, розвиток ускладнень і інвалідизацію пацієнтів. Надання послідовної інформації батькам пацієнтів з ФКУ і, при необхідності, особам, які доглядають за пацієнтами, дає можливість зробити усвідомлений вибір та зменшити занепокоєння і заохочує дотримуватися рекомендацій щодо лікування, і тим самим дає змогу покращувати результати.

Оскільки продукти, які споживають в нормі як джерело протеїну, містять інші необхідні поживні речовини, важливо, щоб дієта, модифікована відносно дефіциту ФАГ, забезпечувала їх надходження в організм дитини, необхідний для нормального росту і підтримання здоров'я. Референтне споживання окремих компонентів з дієтою в загальній популяції модифіковано для пацієнтів із дефіцитом ФАГ, для яких додані специфічні рекомендації відносно споживання фенілаланіну, тирозину і протеїну. Широкий діапазон, який представлений для споживання фенілаланіну, відображає вплив багатьох факторів на потреби в ньому,

### **Необхідні дії лікаря**

- 3.1. Ініціювати дієтотерапію при встановленні діагнозу ФКУ не пізніше 21 дня народження дитини з урахуванням рівня ФА та клінічних проявів.
- 3.2. Проводити корекцію дієтотерапії при стабілізації рівня ФА відповідно до наданих рекомендацій (Таб \*\*\*)
- 3.3. Проводити прекоцепційні заходи у жінок з встановленим діагнозом ФКУ та моніторинг рівня ФА під час вагітності (Таб\*\*)
- 3.4. Здійснювати моніторинг рівня ФА відповідно до віку пацієнта (див.розділ \*\*\*)
- 3.5. Забезпечити тісну співпрацю та зворотній зв'язок з фахівцями первинного та вторинного рівня (сімейними лікарями, дільничими педіатрами та акушерами гінекологами)
- 3.6. Забезпечити записи в Медичній карті амбулаторного хворого (форма № 025/о) та відображення в ній заходів з диспансеризації, згідно плану (див. розділ \*\*)
- 3.7. Погодити Інформовану добровільну згоду пацієнта на обробку персональних даних (Вкладний листок до облікової форми № 025/о).

## **5. Подальше спостереження, включаючи диспансеризацію**

### **Положення протоколу**

Пацієнти з ФКУ типу перебувають на диспансерному обліку позитивно, під час якого здійснюється періодична оцінка ефективності лікування та стану пацієнта з метою надання симптоматичного лікування, направлено на корекцію патологічних симптомів з боку органів і систем, лікування інших захворювань і підтримку якості життя.

### **Обґрунтування**

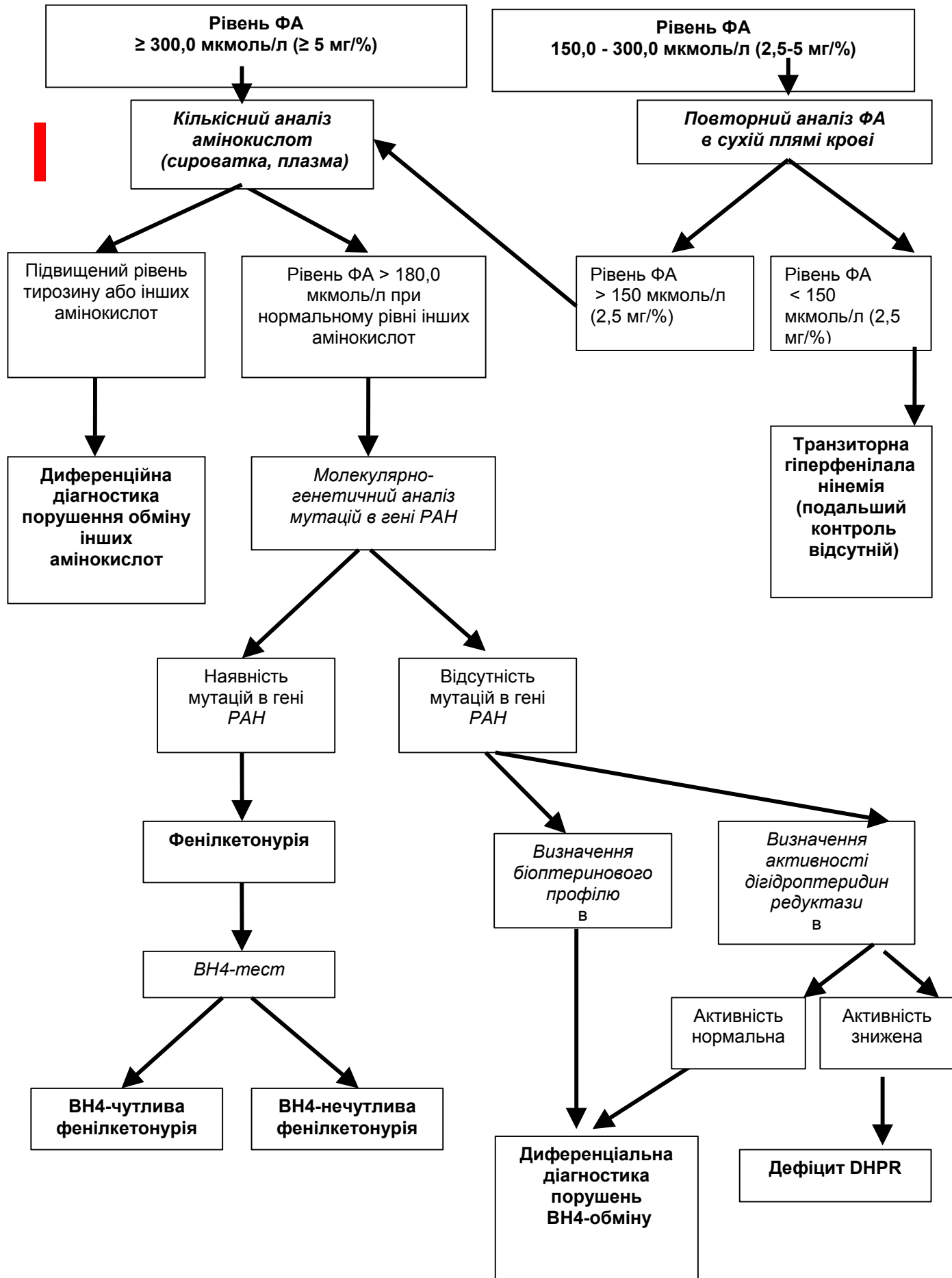
Існують дані, що регулярна оцінка ефективності є необхідною, оскільки з неясних поки причин перебіг хвороби може стати незворотнім, призначена терапія стає неефективною та потребує відміни.

### **Необхідні дії**

## **IV. ЕТАПИ ДІАГНОСТИКИ І ЛІКУВАННЯ**

### **4.1. Загальний алгоритм діагностики та диференційної діагностики**

# Алгоритм дій при виявленні підвищеного рівня ФА



#### 4.1.2. Фізикальне обстеження пацієнта

Фізикальне обстеження повинно бути максимально повним із залученням в деяких випадках обстеження іншого спеціаліста та включає:

- а) вимірювання маси тіла, зросту та окружності голови (ОГ);
- б) побудову кривих росту;
- в) аускультацию;
- д) вимірювання артеріального тиску;

#### 4.1.3. Класифікація ГФА в залежності від рівнів ФА в крові:

Тип	Порушення обміну фенілаланіну	Концентрація фенілаланіну у крові (мг/%)	Дефектний фермент
<b>ГФА, пов'язані з дефіцитом ФАГ</b>			
1	Класична фенілкетонурія		Фенілаланін-4-гідроксилаза
2	М'яка ГФА		Фенілаланін-4-гідроксилаза
<b>Порушення біосинтезу ВН4</b>			
3	Дефіцит GTPCH I		Гуанозин-5-трифосфатциклогідролаза I
4	Дефіцит PTPS		6-пірувоіл-тетрагідроптерінсінтаза
5	Дефіцит SR		Сепіаптерінредуктаза
<b>Порушення регенерації (рециклінгу) ВН4</b>			
6	Дефіцит PCD		Птерін-4а-карбіноламіндегідратаза
7	Дефіцит DHPR		Дігідроптерідінредуктаза
<b>ГФА, пов'язані з порушенням обміну інших амінокислот</b>			
8	Тирозинемія	15,0-20,0	Катаболізм тирозину
<b>Транзиторні ГФА</b>			
9	Транзиторна ГФА новонароджених	2,5-15,0	Недостатність гідроксилази в період розвитку

#### 4.1.4. Лабораторні ознаки різних форм недостатності ВН<sub>4</sub> в залежності від ферментативного блоку

	ФА (кров)	Неоптерин (кров, сеча)	Біоптерин (кров, сеча)	Примоптерин (кров, сеча)	Неоптерин (СМР*)	Біоптерин (СМР*)	5-оксііндолак-та (СМР*)	Гомованіль на к-та	5-метилтетрагідрофолат (СМР*)	DHPR (кров)
adGTPCH	N	n	n	n	↓	↓	n-↓	↓	n	n
arGTPCH	↑	↓	↓	n	↓	↓	↓	↓	n	n
PTPS	↑	↑	↓	n	↑	↓	↓	↓	n	n
SR	N	n	n-↓	n	n	↑	↓	↓	n	n

<b>PCD</b>	↑	↑	n -	↑	n	n	n	n	n	n
<b>DHPR</b>	↑	n	↑	n	n	↑	↓	↓	n - ↓	↓

\*СМР – спино-мозкова рідина

## 4.2. Алгоритм лікування

ТАБ. Початок дієтотерапії після встановлення діагнозу ФКУ

Рівень ФА в плазмі	Дієтотерапія	
	Спеціалізований лікувальний продукт суміш без ФА	Натуральні продукти
➤ 15 мг/дл	80-100%	0-20%
10-15 мг/дл	60-70%	30-40%
<10 мг/дл	Продовжувати грудне вигодовування/ або звичайну суміш	
Частота контролю ФА	Щоденно 2-3 рази на тиждень	
Адаптація до дієтотерапії	Досягти рекомендовані рівні ФА	
Споживання ФА	Регуляція ФА з дієтичними продуктами	
Грудне вигодовування	Кількість грудного вигодовування/кількість спеціалізованої суміші без ФА	
Штучне вигодовування	Кількість звичайної адаптованої суміші	

### Частота контролю рівня ФА та клінічног та фізикального м) (APS 1997)

Віковий період (роки)	Частота забору крові на ФА	Оцінка клінічного та фізикального статусу
0-1	щотижня	Не менше 1 разу на 2 тижні
2-9	1 раз на 2 тижні	Кожні 3-6 місяців
10-15	щомісяця	Кожні 6 місяців
Старше 15	Кожні 2-3 місяці	Кожні 6-12 місяців
дорослі	Кожні 2-3 місяці	Кожні 1-2 роки

### Рекомендований рівень ФА у сироватці крові, хворих на ФКУ різного віку, під час дієтотерапії

Вік і періоди життя пацієнтів	Рівень ФА	
	мкмоль/л	мг%
0-6 років	120-360	2-6
7-9 років	120-360	2-6
10-12 років	120-360	2-6

<b>13-15 років</b>	120-360	2-6
<b>16-18 років</b>	120-360	2-6
<b>18 років і більше</b>	120-360	2-6
<b>передконцептуальний період і період вагітності</b>	120-240	2-4

### **Толерантність до фенілаланіну на дієтотерапії.**

<b>Вік</b>	<b>Фенілаланін</b>
	(мг/кг/добу)
0-6 міс.	25-60
7-12 міс.	25-40
	(мг/добу)
1-10 років	200-700
11-16 років	220-1000

## **V. РЕСУРСНЕ ЗАБЕЗПЕЧЕННЯ ВИКОНАННЯ ПРОТОКОЛУ**

На момент затвердження цього уніфікованого клінічного протоколу засоби матеріально-технічного забезпечення дозволені до застосування в Україні. При розробці та застосуванні локальних клінічних протоколів медичної допомоги (клінічних маршрутів пацієнтів) (далі – ЛПМД (КМП)) необхідно перевірити реєстрацію в Україні засобів матеріально-технічного забезпечення, які включаються до ЛПМД (КМП), та відповідність призначення лікарських засобів Інструкції для медичного застосування лікарського засобу, затвердженій Міністерством охорони здоров'я України. Державний реєстр лікарських засобів України знаходиться за електронною адресою <http://www.drlz.kiev.ua/>.

### **5.1. Вимоги для закладів охорони здоров'я, які надають первинну медичну допомогу**

#### **5.1.1. Кадрові ресурси**

Лікар загальної практики–сімейний лікар, лікар-педіатр дільничний, лікар терапевт дільничний, медична сестра загальної практики.

#### **5.1.2. Матеріально-технічне забезпечення**

**Оснащення.** Відповідно до Табеля оснащення.

### **5.2. Вимоги для закладів охорони здоров'я, які надають вторинну, третинну медичну допомогу**

#### **5.2.1. Кадрові ресурси**

Лікарі: педіатр, терапевт, невролог дитячий, невропатолог, психіатр дитячий, психіатр, генетик, отоларинголог дитячий, отоларинголог, психолог, ортопед-травматолог дитячий, ортопед-травматолог, медичні сестри.

#### **5.2.2. Матеріально-технічне забезпечення**

**Оснащення:** Тест для дослідження інтелектуального розвитку пацієнта.  
Інше – відповідно до Табеля оснащення.

#### **Лікарські засоби (нумерація не впливає на порядок призначення):**

Сапроптерин



## **VI. Індикатори якості медичної допомоги**

**Форма 025/о** – Медична карта амбулаторного хворого (Форма № 025/о), затверджена наказом Міністерства охорони здоров'я України від 14 лютого 2012 року № 110 «Про затвердження форм первинної облікової документації та інструкцій щодо їх заповнення, що використовуються у закладах охорони здоров'я незалежно від форми власності та підпорядкування», зареєстрованого в Міністерстві юстиції України 28 квітня 2012 р. за № 669/20982.

### **6.1. ПЕРЕЛІК ІНДИКАТОРІВ ЯКОСТІ МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ**

6.1.1. Наявність у лікаря загальної практики-сімейного лікаря локального протоколу ведення пацієнта з ФКУ/ГФА.

6.1.2. Наявність у лікаря закладу охорони здоров'я, що надає вторинну (спеціалізовану), третинну (високоспеціалізовану) медичну допомогу, локального протоколу ведення пацієнта з ФКУ/ГФА.

**Директор Департаменту медичної  
допомоги МОЗ України**

**С. Хотіна**

## **VII. Перелік літературних джерел, використаних при розробці уніфікованого клінічного протоколу медичної допомоги**

1. Електронний документ «Адаптована клінічна настанова, заснована на доказах. Фенілкетонурія та інші гіперфенілаланінемії», 2014.
2. Наказ МОЗ України від 23.02.2000 № 33 «Про штатні нормативи та типові штати закладів охорони здоров'я».
3. Наказ МОЗ України від 14.02.2012 № 110 «Про затвердження форм первинної облікової документації та інструкцій щодо їх заповнення, що використовуються у закладах охорони здоров'я незалежно від форми власності та підпорядкування».
4. Наказ МОЗ України від 27.12.2013 № 1150 «Про затвердження Примірного табеля матеріально-технічного оснащення Центру первинної медичної (медико-санітарної) допомоги та його підрозділів».
5. Наказ МОЗ України від 08.04.2014 № 252 «Про затвердження шостого випуску Державного формуляра лікарських засобів та забезпечення його доступності».
6. Наказ МОЗ України від 02.03.2011 № 127 «Про затвердження примірних табелів оснащення медичною технікою та виробами медичного призначення центральної районної (районної) та центральної міської (міської) лікарень».
7. Наказ МОЗ України від 28.09.2012 № 751 «Про створення та впровадження медико-технологічних документів зі стандартизації медичної допомоги в системі Міністерства охорони здоров'я України».
8. Наказ МОЗ України від 05.07.2005 № 330 «Про запровадження ведення електронного варіанту облікових статистичних форм в лікувально-профілактичних закладах».
9. Наказ МОЗ та НАМН України від 31.12.2003 № 641/84 «Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні».
10. Наказ МОЗ України від 13.12.1999 № 290 «Про затвердження галузевої статистичної облікової медичної документації медико-генетичної служби».

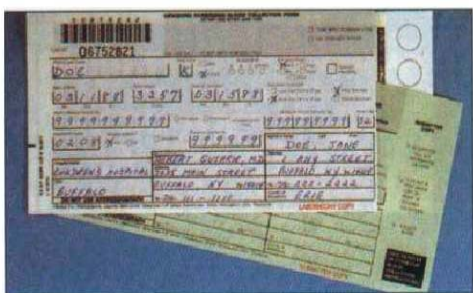
Додаток 1  
до уніфікованого клінічного протоколу первинної,  
вторинної (спеціалізованої) та третинної  
(високоспеціалізованої) медичної допомоги  
«Фенілкетонурія та інші гіперфенілаланінемії»

## Неонатальний скринінг на спадкові хвороби обміну (фенілкетонурія, вроджений гіпотиреоз, та ін.)

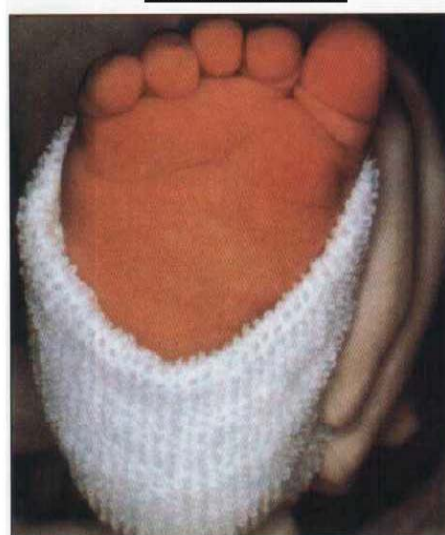
### Правила забору зразків крові для дослідження



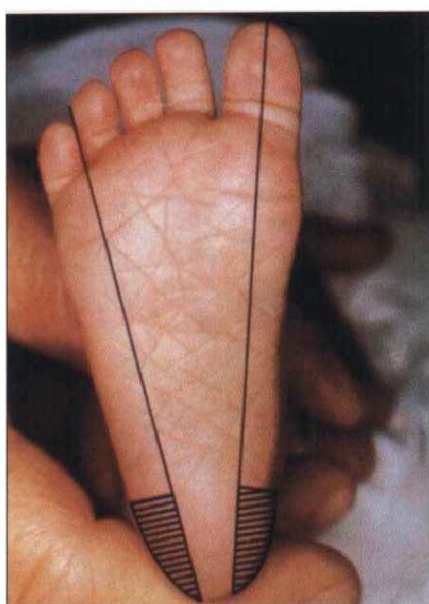
**1** Обладнання: стерильний ланцет, антисептичний розчин, бинт або марля, м'яка тканинна рукавичка та бланк для збору крові.



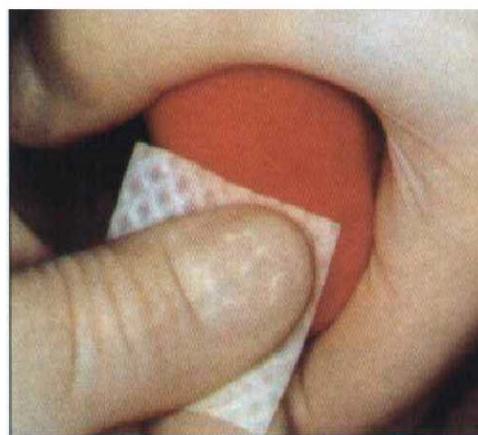
**2** Заповнити бланк. Перед та після забору крові не допускати контакту фільтрувального папіру з іншими поверхнями.



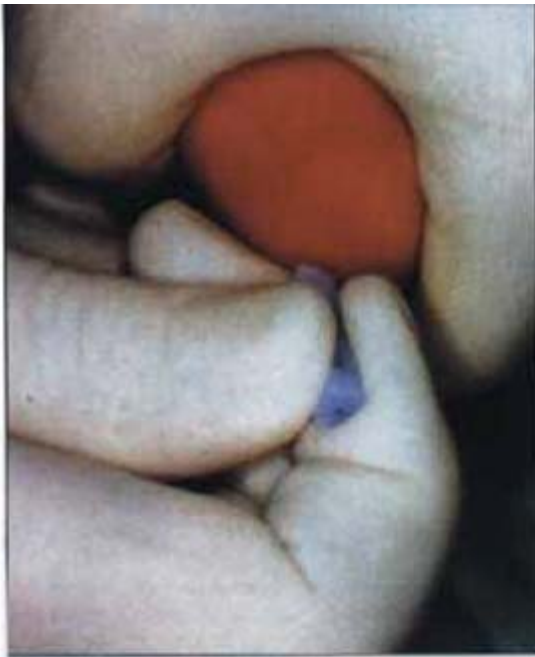
**4** Зігріти передбачуване місце пункції теплою водою (до 41 °C) 3-5 хв.



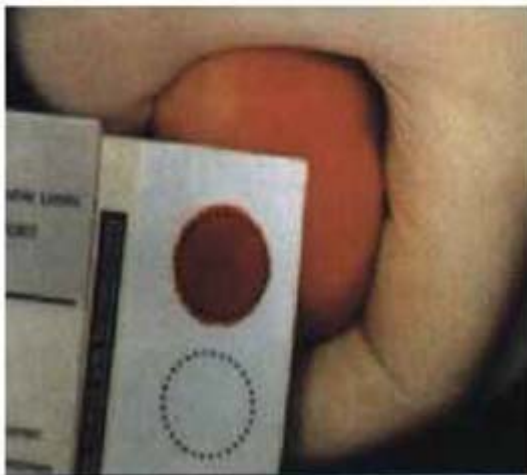
**3** Визначити місце пункції на п'ятці - медіально від лінії, що проведена від великого пальця до п'яти або латерально від лінії, що проведена від проміжку між 4 та 5 пальцями та п'ятою.



**5** Протерти місце передбачуваної пункції тампоном, що змочений в спирті. Потім добре просушити це місце стерильною марлею. Це попередить гемоліз.



**6** Взяття крові. Направлення перпендикулярне до поверхні. Не масажувати - небезпека гемолізу, домішки інтерстиціальної та внутрішньоклітинної рідини. Глибина пунктування - не більш 2,5 мм (небезпека остеомиєліту). Першу краплю витерти. Нogu тримати на рівні серця, що запобігатиме розвитку венозного стазу.



**7** Прикласти паперовий бланк перпендикулярно до краплі крові. Простежити щоб бланк був пропитаний кров'ю наскрізь. Зразок повинен бути округлої форми. У разі проведення скринінгу тільки на ФКУ достатньо двох плям крові.



**8** При введєні скриніруючих програм для виявлення інших сладкових хвороб обміну треба додатково провести забір крові (Як описано в п. 7)



**9** Висушити зразки крові у горизонтальному положенні не менше 4-х годин.



**10** Відправити зразки крові в лабораторію не пізніше 24-х годин з часу забору крові

Додаток 2  
до уніфікованого клінічного  
протоколу первинної, вторинної  
(спеціалізованої) та третинної  
(високоспеціалізованої) медичної  
допомоги «Фенілкетонурія та інші  
гіперфенілаланінемії»

**Інформована згода батьків щодо проведення новонародженому скринінгу на  
спадкові хвороби обміну речовин**

**Я мати та/або батько (або законний представник дитини)**

\_\_\_\_\_ ,  
(прізвище, ім'я, по батькові одного з батьків) новонародженої  
дитини \_\_\_\_\_ ,  
(прізвище) дата народження  
дитини \_\_\_\_\_ ,

даю (не даю) згоду на взяття зразка крові моїй дитині для проведення скринінгу  
на \_\_\_\_\_

(потрібне підкреслити) спадкові хвороби обміну (ФКУ, ВГ, МВ та АГС).

Інформацію щодо скринінгу на спадкові хвороби обміну мною отримано

Дата \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**Підпис (прізвище, ім'я, по батькові одного з батьків)**

Збір та обробка персональних даних здійснюється відповідно до Закону України "Про захист персональних даних"

Додаток 3  
до уніфікованого клінічного  
протоколу первинної, вторинної  
(спеціалізованої) та третинної  
(високоспеціалізованої) медичної  
допомоги «Фенілкетонурія та інші  
гіперфенілаланінемії»

# Оцінка ВЗЯТТЯ матеріалу

## Неправильне взяття матеріалу:



1. Недостатня кількість матеріалу



2. Зразки мають шорсткість та потертість



3. Зразки не висушені перед відправленням



4. На зразках надлишкова кількість крові



5. Зразки знебарвлені, забруднені або будь-чим заліті



6. З'явлення на зразках сировоточних кілець



7. Аплікація цілої крові



8. Відсутність крові на зразках.

## Правильний зразок:



Бланк прошити кров'ю рівномірно наскрізь. Не допускати повторного накладання капілярної крові на поверхню, що прошитана. Не допускати касання або змазування плям.

## Можливі причини:

- Накладання фільтровального папіру до з'явлення краплі крові
- Збір крові на фільтровальний папір за допомогою капіляру.
- Торкання до фільтровального папіру до або після збору рукавичками чи руками, кремом для рук та ін.

- Збір крові на фільтровальний папір за допомогою капіляру

- Зразки перед відправленням висушені менше 4 - х годин.

- Взяття крові вчинено за допомогою будь - яких пристосувань.
- Взяття крові вчинено на обидві сторони фільтровального папіру.

- Контакт фільтровального папіру з рукавичками, спиртом, антисептичними розчинами, водою та ін.
- Сдавлення ділянки пункції.
- Зразки піддані впливу підвищеної температури

- Перед взяттям крові не були видалені залишки спирту з місця забору крові.
- Контакт фільтровального папіру з спиртом, кремом для рук та ін.
- Сдавлення ділянки пункції.
- недотримання правил висушення зразку.
- Взяття крові на фільтровальний папір за допомогою капілярної трубки.

- Кругове прикладання краплі крові до фільтровального папіру впродовж тривалого часу.

- Не взятий матеріал.

