

# Fenylketonurie (PKU)

Fenylketonurie je **autozomálně recesivní** onemocnění (výskyt 8–10 případů / 100 000 jedinců) podmíněné **absencí** či **sníženou aktivitou fenylalaninhydroxylázy**. Ta fyziologicky katalyzuje **hydroxylaci** Phe na Tyr. Při defektu enzymu dochází k alternativnímu odbourávání Phe – vzniká fenylpyruvát (transaminace), fenyllaktát, fenylacetát či fenylethylamin. Tyto látky se **hromadí v tkáních** a tělesných tekutinách a vyvolávají typický **zápach moči po myšíně**. Některé z nich způsobují závažné **poškození mozku**.

**Fenylketonurie** byla prvním objeveným lidským genetickým defektem metabolismu aminokyselin a v současné době je jedním z onemocnění, u kterého se provádí **screening** u všech novorozenců. Pokud ji totiž dokážeme rozpoznat ještě v tomto věku, můžeme **zabránit poškození mozku** přísnou dietou s omezením Phe.

 *Podrobnější informace naleznete na stránce Fenylketonurie.*