

Čo je PKU

Fenylketonúria je ochorenie spôsobené nedostatkom enzýmu, ktorý u zdravých ľudí spracováva jednu veľmi obvyklú zložku potravy – aminokyselinu **fenylalanín**. Nespracovaný fenylalanín, s ktorým si organizmus chorého človeka nevie poradiť, sa potom vo veľkom množstve hromadí v tele. To je vysokými koncentraciami fenylalanínu poškodzované, pritom obzvlášť škodlivé je ukladanie vysokých koncentrácií fenylalanínu pre ľudský mozog.

Dedičné metabolické poruchy

Fenylketonúria patrí medzi takzvané „dedičné metabolické poruchy“. Tieto ochorenia vznikajú vtedy, ak v organizme chýba alebo je poškodený niektorý enzým zodpovedný za spracovanie látok z potravy. Ak niektorý z týchto enzýmov nie je k dispozícii, hromadí sa nespracovaná látka (metabolit) na určitých miestach v tele. Napočudovanie nie všetky **dedičné metabolické poruchy** musia byť vážne – existujú aj také, ktoré svojim nositeľom nespôsobujú takmer žiadne ťažkosti a môžu byť objavené pri lekárskom vyšetrení len náhodou.

Zdroj: www.PKU-dieta.sk