

*Cílem této diplomové práce je podat přehled současných znalostí o syndromu mateřské fenylketonurie a porovnat je s patnáctiletou zkušeností z metabolického centra Fakultní nemocnice Královské Vinohrady. Studovanou skupinu tvořilo 29 žen, kterým se narodilo celkem 41 dětí (22 z nich pocházelo z těhotenství s prekoncepčně zavedenou fenylalanin-restriktivní dietou). Sledované antropometrické znaky dětí (výška, váha, obvod hlavy) při porodu i v jednom roce věku vykazují statisticky významně nižší hodnoty v porovnání s celostátním průměrem. Celkem byl hlášen výskyt lehčích forem poškození u sedmi dětí (17%), u dalších 4 dětí (10%) bylo pozorováno těžší poškození ve formě vrozených srdečních vad. Výskyt patologických nálezů byl spojen s vysokými hladinami mateřské fenylalaninémie a byl devětkrát častější u těhotenství bez diety. Celková intrauterinní expozice dítěte fenylalaninu velmi významně záporně korelovala s obvodem hlavy dítěte (při porodu i v jednom roce věku), stejně jako s jeho výškou v jednom roce. Nejlepší výsledek těhotenství lze očekávat, pokud je docíleno ještě před početím optimální metabolické kompenzace matky s hladinami fenylalaninémie nižšími než 6 mg/dL a tyto hladiny jsou udržovány po celé těhotenství.*