

1

• •

2015

.....	3
.....	3
-10.....	4
.....	4
.....	4
.....	4
1.....	5
.....	7
.....	8
.....	9
.....	9
.....	11
.....	14
.....	16
.....	17
,	
.....	17
.....	17

1

2013 ..

XVIII

2015 . VII

19-23 2015

« » 14
19-23

/ ,

,

1992-2015 . Medline

(Pubmed version), Embase (Dialog version) Cochrane Library databases,

1

Recommendations for the management of tyrosinaemia type 1 (Orphanet Journal of Rare Diseases 2013, 8:8). 1

1

$$1 \quad (-1)$$

()

1

(FAH)).

1

3

-10

E 70.2 -

1

1:100-120 000

1

1:150-100

,

FAH, EC 3.7.1.2),

(

,

FAH,

,

FAH

15-

(15q23-q25),

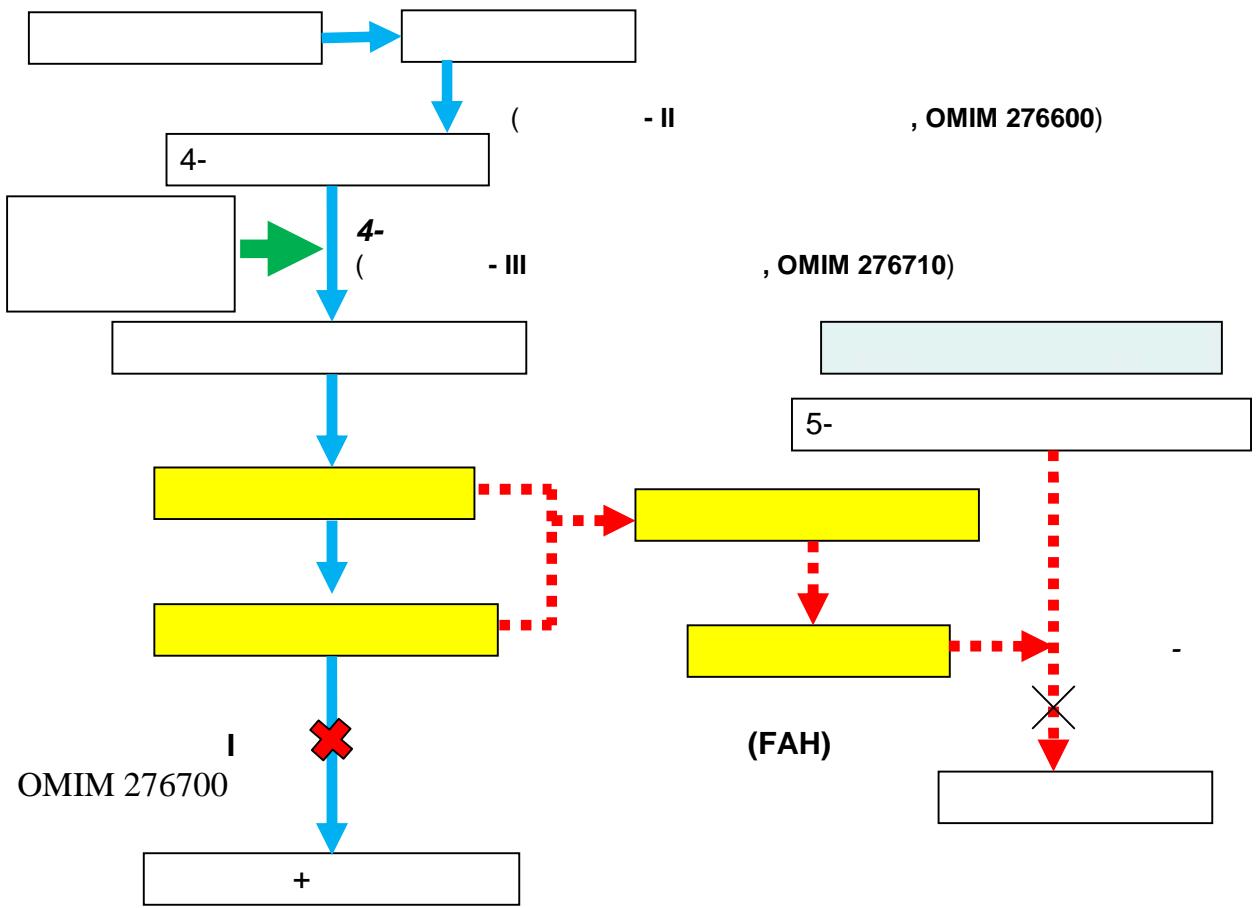
14

1

40%

(90%)

10



1

1 –
 (1) (1).
 1 ,
 1 ,
 -1 ,
 ,
 ,
 1 :
 ; / ;
 ; ;
 ; ;
 ; ;

- , ,
- ;
- - , . . ,
- ;
- - , ;
- , , ;
- « » ;
- , , ;
- ;
- ()
- ;
- (6-8 .)
/ .

1 : (,
-); (,
- , , ,
-); , ;
- (, ,
-); , , ,
- , , ,
- (40%)
1 , , ,
- , D- .
- (1) ,
- ,
- , , ,
- , , ,

/

1.

1.

(0-2 /) (1);

, FAH,

2.

, .)

« » ,

, 200 /

3.

() -

, 1 , ,

, 1 (0 3 . <1000 / ; 3 . 18 <12
/);

4.

1

, <34 / (<4,5 / 7,626),
11,4 - 57,2 / (1,5- 7,5 /).

(),
().

(, « » ,

, , ,

5.

:

FAH,

6.

:

2-3

,

()

-

,

7. (BE — 4).

() /

, /

).

8. —

9.

:

1

10.

VII, X, IX, XI, XII),

(),
III.

(1)

11.

: 1

, 1

(),

(),

, 1

,

-

.

-

(())

,

,
(),
,
/
15%
— , , (),
.

- 1 (),
- (),
- 1 (),
- , — ,
- 1 (),
- ,
- 1 (),

	II III
	1, 3 - /

	(CMV, ())
	()
	,

8-11

1.

1

8

3

1

II III

,

,

—

1

-

(PBG-).

•

(NTBC, 2-(2-
-4-
)-I,3-), A16AX04 60 ,
2 , 5 , 10 .
1

,
4-
,

(,)
,

,
2 / ,
,

1 / .
1 1-1,5 / / ,
- 1 / / ,
1 600-800 / ,
54

,
2 / / (,
2 , 800 / .
, (0,5- 1 / /).
(2 /),

10% ,
(, ().
,

(>100 /)
(> 100 /)

24 , ()

(!).

,

(NTBC 30-50 . ,).

1- , 35 / ^{2/} . :
 - : , (, , , -
 - , ,), (,
 ,), , , , , , ,
 , , , , , , , , , , , ,

NTBC, —

, .
 - : , , , - /
 , , , -2-

6

12, , , , , ,
 , , .

: , , , , , ,
 , , ,
 : , , , , , .

,
 :

2.

I (100)*

	(.)	,	,	,	-
14 - tyr -phe	14	23 ..	50,3	470	0-12
20 - tyr -phe	20	18	50,2	443	1
40 - tyr -phe	40	13,0	31,4	401	1
70 - tyr -phe	70	0	4,0	296	1
TYR	13,1	23 ..	49,5	457	0-12
XPHEN, TYR	77	0	4,5	326	

, , .
2 (NTBC),
40 5%.
1 () ,
() .
6 , () ,
(, ,),
3-6 ,
, (20 /) 200-400 / ,
« »
800 / ,
,
,
90%
1 , ,
,
3
1 II (.1).
II ,
,
,
4-
,

		6 .	6 .		
	1 / .	/ 3 .	/ 3 .	/ 6 .	1 .
(Hb, Ht, Plt, WBC)					
.					
					+
/					+
					+
					+
1					
,					
,					
(4)					+
,					

+ =
1 ;

!

,

()

,

,

1

,

1

25%.

,

,

1

9-11

/

20-22

,

15

(1)

1

, . .

1,

NTBC,

,

,

1

,

/

,

(,),

10

,

,

,

,

