

"دوران نوزادی حیاتی ترین مرحله تکامل مغز است"

بیماری فنیل کتون اوری (پی. کی. یو) یک بیماری ارثی است که از پدر و مادر به فرزند منتقل می شود و به علت کمبود نوعی آنزیم در کبد نوزاد به وجود می آید. نوزاد مبتلا به علت کمبود این آنزیم ، قادر به هضم اسید آمینه فنیل -آلانین نیست . در ادرار مبتلایان به این بیماری مواردی به نام فنیل کتون دفع می شود، که حاصل هضم ناقص فنیل آلانین است ، به همین جهت بیماری را فنیل کتون اوری نامیده اند.

در بدن نوزاد مبتلا به فنیل کتونوری چه اتفاقی می افتد؟

دز شیر مادر و غذاهای مختلف ماده ای به نام فنیل آلانین وجود دارد . که پس از ورود به بدن توسط آنزیمی به نام فنیل آلانین هیدروکسیلاز شکسته و به تیروزین تبدیل می شود. و از آن طریق از بدن دفع می شود .

چنانچه آنزیم " فنیل آلانین هیدروکسیلاز " که فقط در کبد ساخته می شود به دلیل اختلالات ژنی وجود نداشته باشد فنیل آلانین وارده شده به بدن در بافت های مختلف از جمله مغز تجمع می باد که سبب اختلال در تکامل مغز و اعصاب و در نهایت ضایعه مغزی و عقب ماندگی ذهنی پایدار در مبتلایان می شود.

نشانه ها و علائم:

بیماری پی . کی . یو در بدو تولد نشانه بارزی ندارد و ظاهر نوزاد در هفته های اول زندگی سالم است ، اما به تدریج ، علائمی مانند : تاخیر در رشد و تکامل ، بی قراری ، استفراغ ، ضایعات پوستی در سطح بدن ، بور و روشن شدن موهای سر بدون سابقه خانوادگی و بوی زننده و نامطبوع در تنفس ، عرق و ادرار ظاهر می شود. با گذشت زمان ، کودک دچار عقب ماندگی ذهنی می شود و اغلب نا آرام و پر جنب و جوش (بیش فعال) است همچنین صحبت کردن ، نشستن و راه رفتن کودک مختل می شود و ممکن است این عوارض همیشگی شود.
تشخیص:

**زمان در تشخیص این بیماری مانند
طلا با ارزش است**



مرکز آموزشی درمانی شهید مطهری
ارومیه



بیماری فنیل کتونوری (pku)

منبع: دستورالعمل کشوری راهنمای
والدین در باره بیماری فنیل کتونوری
دکتر کامران دهقان
فوق تخصص نوزادان



تنها و بهترین راه تشخیص این بیماری ، اندازه گیری غلظت فنیل آلانین خون نوزادان در بدو تولد است. این آزمایش باید ۳ تا ۲ روز بعد از تولد انجام شود، زیرا تاخیر در تشخیص بیماری ، از هفته دوم به بعد ، موجب آسیب رسیدن به مغز می شود . خوشبختانه با شناخت ژن این بیماری امروزه تشخیص آن در ماه های اول حاملگی نیز امکان پذیر است. با گرفتن یک قطره خون از پاشنه پای نوزاد در روز ۳ تا ۲ بعد از تولد می توان این بیماری را تشخیص داد و از عوارض بعدی آن پیشگیری کرد.

پیشگیری و مشاوره ژنتیک :

در حال حاضر ، با آزمایش ژنتیک بیمار و والدین ، نقص ژنتیکی تشخیص داده میشود. در صورتی که این نقص مشخص شود ، بررسی جنین در حاملگی های بعدی ممکن است .

درمان:

هدف از درمان این بیماری، کاهش مقدار فنیل آلانین در بدن به منظور پیشگیری از عقب ماندگی ذهنی کودک است. در صورتیکه با گرفتن آزمایش خون از نوزاد ، بیماری به موقع تشخیص داده شود، می توان با برنامه غذایی مناسب و مراقبت های لازم او را درمان کرد.

میزان موفقیت درمان به زمان شروع و مراقبت های بعد از آن بستگی دارد. هرچه تشخیص و درمان بیماری زودتر آغاز شود، موفقیت در درمان بیشتر است. مصرف شیر مخصوص و مواد غذایی با فنیل آلانین کم ، زیر نظر پزشک و کارشناس تغذیه ، تنها راه درمان است .

توجه: مصرف غذاهای پروتئینی ، از جمله شیر خشک های معمولی و به میزان کمتر شیر مادر ، باعث افزایش شدید غلظت خونی فنیل آلانین و تجمع آن در بدن بیمار می شود و رشد و تکامل مغز و اعصاب را مختل می کند و به ضایعه مغزی و عقب ماندگی ذهنی پایدار منجر می گردد . در صورتی که بیماری به موقع تشخیص داده شود و شیر مخصوص و برنامه غذایی به موقع آغاز شود و ادامه یابد ، کودک به رشد طبیعی خود ادامه می دهد و زندگی همراه با سلامتی خواهدداشت .

بهترین زمان تشخیص بیماری، هفته اول تا دوم تولد نوزاد است. با وجود این ، کودک بیمار در هر سنی که شناسایی شود ، باید تحت مراقبت متخصص کودکان و کارشناس تغذیه قرار گیرد . و به موازات شیر مخصوص ویتامین ها ، کلسیم و کالری کافی به کودک برسد بعد از شش ماهگی نیز غذاهای مخصوص بتدریج شروع می شود.

رژیم غذایی مخصوص این بیماران بایستی حاوی مقادیر بسیار اندک فنیل آلانین باشد. بویژه غذاهای با پروتئین نسبتا بالا (از قبیل گوشت، ماهی، تخم مرغ ، شیر و بیشتر حبوبات و ارد و...) باید از برنامه غذایی وی حذف شود. حدود ۵ درصد پروتئین فنیل آلانین

در تمام مواد پروتئینی وجود دارد. همچنین این کودکان نباید از آسپارتام استفاده کنند. از آنجایی که بعضی از محصولات غذایی و دارویی حاوی آسپارتام(نوعی شیرین کننده مصنوعی حاوی اسید آمینه فنیل آلانین) هستند. باید هنگام مصرف هر گونه غذا یا دارو، به برجسب آنها توجه کرد و از عدم بکار گیری آسپارتام در آنها مطمئن شوید.

زمان پذیرش بیمار لطفا از مسئول بخش یا مسئول شیفت در مورد نحوه تهیه غذا برای همراه بیمار با قیمت مناسب توضیحات لازم اخذ شود.

اگر بعد از ترخیص نیاز به مشاوره تلفنی داشتید با شماره های ذیل تماس بگیرید .
کارشناس آموزش : ۰۴۴۳۱۹۷۷۳۳۰
شماره داخلی بخش :

آدرس پست الکترونیک:

motahari-h-urm@umsu.ac.ir