

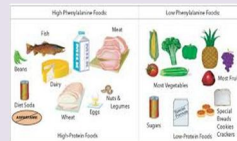
تاخیر در تشخیص این بیماری برای کودک بسیار خطرناک است و اهمیت آن به این دلیل است که به ازای هر یک ماه تاخیر در تشخیص بیماری، در حقیقت ۴.۵ واحد از ضریب هوشی نوزاد کم می شود. در واقع پس از یک سال ۵۰ درصد از ضریب هوشی کودک کاسته می شود.

این بیماری در صورت تشخیص به موقع و در بدو تولد، کاملاً قابل درمان بوده و کودک می تواند با درمان به موقع دارای زندگی کاملاً طبیعی باشد.



بیماری فنیل کتونوری یا PKU

بیماری فنیل کتونوری یا PKU یک بیماری مادرزادی متابولیکی می باشد که به دلیل کمبود یک آنزیم خاص در بدن ایجاد می شود و در نهایت باعث تجمع ماده ای بنام فنیل آلانین در بدن و تبدیل آن به یکسری مواد مضر و سمی می گردد که نهایتاً اختلالات خطرناکی را در بدن خصوصاً در مغز و پوست بوجود می آورد. این ماده در غذاهایی مثل شیر و گوشت موجود است.



بنیاد خیریه ژنتیک
تهران

بیماری های متابولیک

(فنیل کتونوری)

بنیاد ژنتیک استان تهران

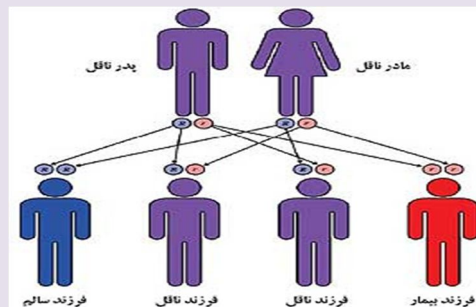
نشانی: تهران، اکباتان، خیابان نفیسی، روبروی
ورزشگاه راه آهن، ساختمان سایه، طبقه ۵، واحد ۲۰
تلفن ۴۴۶۹۵۶۶۴
فکس ۴۴۶۹۵۶۶۳
پست الکترونیک:
gnetic.foundation@gmail.com

عوارض و ویژگی های بیماری فنیل کتونوری:

این بیماری در بدو تولد هیچ گونه نشانه بارزی ندارد و نوزاد در ۲ تا ۳ ماه اول زندگی ظاهر کاملاً سالمی دارد ولی به تدریج علایمی هم چون بی میلی به خوردن شیر، استفراغ بعد از خوردن شیر، بروز اگزما و جوش در سطح بدن، بورشدن موهای سر بدون سابقه ارثی ظاهر می شود. شلی عضلات گردن و عدم استحکام نوزاد یکی از نشانه های مهم این بیماری است. عرق بدن و ادرار این نوزادان اغلب بوی زننده و بسیار نامطبوع کپک مانند دارد. با گذشت زمان کودک دچار **عقب ماندگی ذهنی** می شود. این کودکان اغلب ناآرام و پرجنب و جوش اند و تعادل عصبی خوبی ندارند. قدرت تکلم این کودکان ضعیف و راه رفتن آن ها دچار مشکل می شود که ممکن است برای همیشه باقی بماند.

شیوه انتقال :

این بیماری بصورت مغلوب به ارث می رسد و این بدین معنی است که پدر و مادر اکثراً سالم هستند ولی هردو ژن نهفته بیماری را داشته اند و به فرزند خود منتقل کرده اند. چنانچه والدین هردو حامل این ژن باشند (که معمولاً در ازدواج های خویشاوندی این احتمال بالاتر است)، هر فرزند، ۲۵٪ احتمال دارد که به فنیل کتونوریا مبتلا باشند و این هشدار است به عزیزانی که قصد ازدواج فامیلی دارند.



تشخیص:

خوشبختانه امکان تشخیص این بیماری در کشورمان ایران در بدو تولد وجود دارد. در روز دوم یا سوم تولد با آزمایش تشخیصی که هم از طریق ادرار و هم از طریق خون میسر است می توان بیماری را تشخیص داد.

خوشبختانه اخیراً با وجود آزمایشگاه های ژنتیکی مجهز، امکان تشخیص بیماری جنین در **ماههای اول بارداری** وجود دارد.



در صورت تشخیص زودرس و شروع استفاده از شیرمخصوص «فنیل کتونوری» از ابتدای نوزادی، پیش‌آگهی خوب خواهد بود و کودک مبتلا می‌تواند با رعایت رژیم کنترل‌کننده، از هوش طبیعی و رفتار مناسب برخوردار شود و با رعایت رژیم مخصوص و کنترل سطح فنیل آلانین خون، زندگی سالمی را داشته باشد... ولی تأخیر در درمان، به بروز عقب‌ماندگی ذهنی، کوچکی دور سر و اختلالات رفتاری و تشنج منجر خواهد شد.

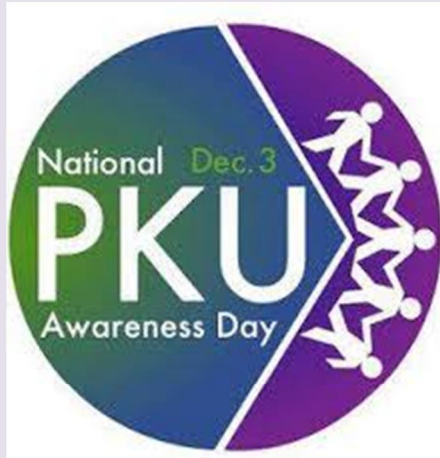
رژیم غذایی با فنیل آلانین کم، تنها راه پیشگیری از بروز علائم این بیماری است. خود این بیماری درمان قطعی ندارد اما هنگام تشخیص با رژیمهای غذایی خاص می‌توان تا حد زیادی از این عوارض جلوگیری کرد. همانگونه که اشاره شد راه درمان این بیماری در کودگی استفاده از شیرهای بدون فنیل آلانین(شیر لوفنلاک یا فنیل فری) است.



در صورت تشخیص ابتلای جنین به بیماری، امکان سقط وی وجود دارد. همچنین با مشخص شدن نقص ژنتیکی، امکان مشاوره افراد فامیل بیمار که قصد دارند با یکدیگر ازدواج کنند، وجود خواهد داشت. اگر یک زوج ناقل بیماری باشند، براساس اطلاعات کسب شده در مشاوره ژنتیک، می‌توانند برای زندگی آینده خود تصمیم بگیرند.

درمان (کنترل) :

در حال حاضر مهمترین بخش درمان این بیماری، پیشگیری از بروز علائم با پیروی از رژیم غذایی خاص می باشد.



۲۸ دیمه، روز غربالگری
"پی کی یو" در ایران
نامگذاری شده است.

اگر کودکی را دیدید که در ماههای بدوی تولدش رفتاری عادی داشته ولی کم کم شروع به بیقراری و استفراغ شدید پس از خوردن شیر مادر و نیز تغییر رنگ مو (تیره به روشن) و روشن شدن رنگ پوست و عدم رشد دور سر کرد، وظیفه ی شماست که سریعا به خانواده اش هشدار دهید که حتما از کودک، **آزمایش ژنتیکی** بعمل بیاورند. تاکید ما بر این است که هیچ ترسی از انجام این آزمایشات نداشته باشید. چون اگر کودک سالم باشد آسوده خاطر میشوید. و نیز اگر خدای ناخواسته کودک به بیماری ژنتیکی مبتلا باشد، از همان ابتدا باید تحت رژیم مخصوص غذایی قرار گیرد تا از زوال مغز و هوش جلوگیری شود و رشد طبیعی نوزاد تضمین شود...

بطور مختصر:

ازدواجهای فامیلی ، عامل عمده ی شیوع این بیماری در جهان است. بنابراین پیشنهاد میشود در صورت تمایل به ازدواج فامیلی ، حتما و حتما مشاوره ی ژنتیکی نیز انجام گیرد. اکثر افراد معلول ذهنی یا جسمی ، فرزندان کسانی هستند که ازدواج فامیلی داشته اند. افراد مبتلا به فنیل کتونوری، بالاترین محدودیت را در خوردن و آشامیدن دارند. آنها از خوردن نان، شیر، برنج، انواع لبنیات، گوشت، مرغ، تخم مرغ، ماهی، حبوبات، انواع تنقلات، بستنی، و... محرومند.