

بیماری PKU یا فنیل کتونوری

یک بیماری ژنتیک با الگوی اتوزومال مغلوب است که از هر دو والد یعنی پدر و مادر منتقل می شود. چون در ادرار مبتلایان به این بیماری موادی به نام فنیل کتون دفع می شود به همین جهت بیماری را فنیل کتونوری نامیده اند.

فنیل آلانین یکی از اسید آمینه های ضروری است که از طریق غذای روزانه نیاز بدن را تأمین می نماید که این اسید آمینه بایستی توسط آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز تبدیل به تیروزین گردد. کمبود آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز باعث تجمع اسید آمینه در بدن می گردد. تجمع اسید آمینه فنیل آلانین بر روی سلول های مغزرسوب کرده و باعث عقب ماندگی ذهنی نوزاد می شود.

نشانه های بیماری PKU :

این بیماری در بدو تولد هیچگونه نشانه ای ندارد و نوزاد تا ۳-۲ ماه اول زندگی ظاهراً سالم به نظر می رسد. در عین حال ظهور علائمی همچون عدم تمایل نوزاد به خوردن شیر، استفراغ بعد از خوردن شیر، بروز اگزما، جوش در سطح بدن و بور شدن موهای بدن و رنگ چشم های آبی بدون سابقه در فامیل وجود دارد. معمولاً عرق و ادرار این نوزادان بوی زننده و بسیار نامطبوع دارد این کودکان با علائم عقب ماندگی ذهنی، اغلب نا آرام و پر جنب و جوش بوده و بیش فعال هستند قدرت تکلم ضعیف و راه رفتن دچار اختلال است. این بیماران اگر درمان نشوند تا پایان سال اول تولد ۵۰ نمره از ضریب هوشی خود را از دست می دهند و اگر تشخیص بعد از سال اول اتفاق افتد عقب ماندگی ذهنی شدید را به همراه دارد.

تشخیص :

تنها و بهترین راه برای تشخیص این بیماری اندازه گیری غلظت فنیل آلانین خون نوزاد بین روز های ۳-۵ بعد از تولد است تشخیص بیماری از هفته دوم به بعد ممکن است به ضایعه مغزی با درجات مختلف غیر قابل برگشت منتهی شود.

درمان:

درمان باید هر چه سریعتر با رژیم های غذایی با محدودیت فنیل آلانین شروع شود و از شیرهای مخصوص رژیمی (کومیدا، آنالوگ، ماکتريماید و ماکزیمم) تحت نظر متخصصین بالینی و تغذیه

طبق برنامه مشخصی استفاده شود برای دستیابی به نتیجه خوب باید درمان هر چه سریعتر شروع شده و درمان در تمام عمر ادامه یابد.

در حال حاضر غربالگری در سطح دانشگاه انجام نمی شود و فقط برنامه سامان دهی ارائه خدمات برای بیماران (شامل ویزیت پزشک ، مشاوره تغذیه تامین شیر خشک و رژیم درمانی ، معرفی جهت کاردرمانی و گفتار درمانی در بیمارستان منتخب استان (بیمارستان ولی عصر عج) انجام می شود برای کسب اطلاعات بیشتر می توانید با واحد پیشگیری و مبارزه با بیماریهای استان (۰۵۶۱۴۴۹۰۰۸) و یا مراکز بهداشت شهرستانهای استان و بیمارستان ولی عصر (۰۵۶۱۴۴۳۰۰۱) تماس حاصل فرمائید.