

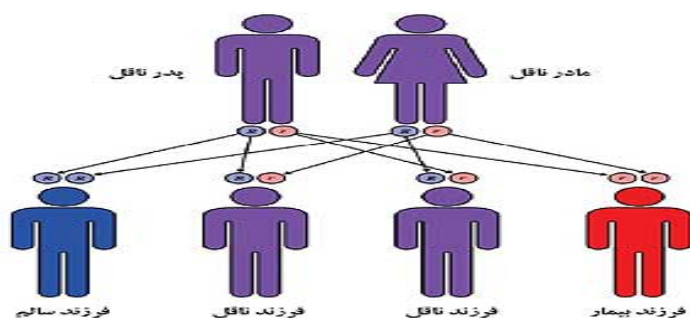
فنیل کتونوری یا PKU چیست؟

حروف P، k و u به ترتیب از اول کلمه های phenyl، keton و uria گرفته شده است. PKU که مخفف PHENYL KETONURIA فنیل کتونوری است، از جمله بیماری های ارثی است که از پدر و مادر به فرزند منتقل می شود و به علت کمبود نوعی آنزیم در کبد نوزادان به وجود می آید. نوزاد مبتلا، به علت کمبود این آنزیم قادر به هضم فنیل آلانین نیست. چون در ادرار مبتلایان ماده ای به نام فنیل کتون وجود دارد که حاصل هضم ناقص فنیل آلانین است به همین دلیل بیماری را فنیل کتونوری نامیده اند.

فنیل آلانین که به طور خلاصه «فی» خوانده می شود، جزو مواد ضروری در سلامت انسان است. این ماده در ترکیب پروتئین ها موجود است و با غذا وارد بدن می شود. در نوزادان مبتلا به این بیماری مصرف غذاهای پروتئینی از جمله شیر مادر و یا شیر خشک معمولی باعث افزایش شدید غلظت خونی «فی» و تجمع آن در بافت های مختلف بدن می شود و رشد و تکامل مغز و اعصاب را مختل می کند و به ضایعه مغزی و یا عقب ماندگی ذهنی پایدار منجر می شود.

روشی انتقال بیماری:

این بیماری به صورت اتوزومال مغلوب به ارث می رسد. ژن این بیماری بر روی کروموزوم ۱۲ قرار گرفته است چنانچه والدین هر دو حامل این ژن باشند (معمولاً در ازدواج های خویشاوندی این احتمال بالاتر است) احتمال دارد هر فرزند ۲۵٪ به فنیل کتونوری مبتلا باشد و این هشدار است به کسانی که قصد ازدواج فامیلی دارند.



ازدواج های فامیلی، عامل عمده ی شیوع بیماری فنیل کتونوری در جهان می باشند.

نشانه های بیماری

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 التهاب و جوش در سطح بدن، بور شدن موهای سر بدون سابقه ارثی ظاهر می شود. 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.

تشخیص بیماری

تظاهرات بالینی بیمار تا ۶ - ۵ ماهگی بسیار گمراه کننده است. متأسفانه تشخیص اغلب، زمانی اتفاق می افتد که بیماری منجر به عقب ماندگی ذهنی کودک شده است و ضایعه مغزی به وجود آمده درمان ناپذیر شده است. بنابراین تنها و بهترین راه تشخیص این بیماری اندازه گیری غلظت خونی «فی» در بدو تولد نوزاد است. این آزمایش باید هرچه زودتر در روزهای اول تولد انجام شود، زیرا تاخیر در تشخیص بیماری از هفته سوم به بعد خطرناک است و ممکن است صدمات مغزی به معلولیت دائم منتهی شود. در صورت تاخیر در تشخیص و درمان به ازای هر ماه تاخیر ۴ نمره از بهره هوشی کودک کاسته می شود. در هر شهرستان مراکز نمونه گیری مشخص جهت غربالگری نوزادان وجود دارد که نمونه گیری در آنجا انجام می شود.

آزمایش چگونه انجام می گیرد؟

آزمایش روی قطره خونی که از پاشنه پای نوزاد گرفته می شود، انجام می گیرد. روش خون گیری، بسیار ساده و بدون عارضه است به این ترتیب که با وارد کردن یک سوزن ظریف و مخصوص (لانست) به پاشنه پای نوزاد ۲ تا ۳ قطره خون روی کاغذ صافی مخصوص می چکانند و بعد از خشک شدن کامل خون، کاغذ صافی برای انجام آزمایش به آزمایشگاه ارسال می شود.



در صورت مثبت بودن نتیجه آزمایش چه باید کرد؟

باید در نظر داشت که مثبت بودن نتیجه آزمایش همیشه دلیل بر ابتلای نوزاد به بیماری نیست، زیرا ممکن است کبد بعضی از نوزادان به خصوص آن هایی که نارس به دنیا آمده اند، در روزهای اول تولد هنوز به طور کامل فعال نشده باشد، در نتیجه «فی» خون آن ها به طور طبیعی افزایش نشان می دهد. ولی چند روز بعد با رشد نوزاد، فعالیت کبد به وضع طبیعی بر می گردد و نتیجه آزمایش اصلاح می شود. بنابراین در این شرایط تمام آزمایش ها بعد از ۷ تا ۸ روز باید دوباره تکرار شود تا نتیجه اول تایید شود. در این مدت و تا مشخص شدن نتیجه نهایی نباید نوزاد را از شیر مادر یا غذای متعارف محروم کرد. جواب طبیعی در مرحله اول و یا دوم نشانه سلامت نوزاد است. ولی نتیجه مثبت در هر ۲ نوبت دلیل بر این است که نوزاد باید تا مدتی تحت نظر متخصص کودکان و کارشناس تغذیه قرار گیرد و با رژیم غذایی مخصوص مداوا شود.

آیا بیمار پی.کی. یو درمان میشود؟

در صورتی که با گرفتن آزمایش خون از نوزاد، بیماری به موقع تشخیص داده شود، می توان با برنامه ی غذای مناسب و مراقبت های لازم او را درمان کرد.

میزان موفقیت درمان به زمان شروع و مراقبت های بعد از آن بستگی دارد. هر چه تشخیص و درمان بیماری زودتر آغاز شود، موفقیت بیشتر است.

مصرف شیر مخصوص و مواد غذایی با فنیل آلانین کم، زیر نظر پزشک و کارشناس تغذیه، تنها راه درمان است.
چنانچه :

- این برنامه ی غذایی به موقع آغاز شود و ادامه یابد،
- آزمایش های فنیل آلانین خون بطور منظم انجام شود.



در مرکز هر استان یک بیمارستان بعنوان بیمارستان منتخب جهت انجام خدمات به بیماران فنیل کتونوری در نظر گرفته شده است در بیمارستان مذکور یک تیم درمانی شامل پزشک متخصص، کارشناس تغذیه، مددکاری اجتماعی، آزمایشگاه، داروخانه، روانشناس، کاردرمان، گفتار درمان در یک روز مشخص شده خدمات به بیماران می دهند در استان لرستان تمام خدمات درمانی در بیمارستان شهید مدنی (بیمارستان کودکان) خرم آباد انجام می شود.

آیا می توان از بروز بیماری پیشگیری کرد؟

در حال حاضر، با آزمایش ژنتیک بیمار و والدین، نقص ژنتیکی تشخیص داده می شود. در صورتی که این نقص مشخص شود، بررسی جنین در حاملگی های بعدی مادر امکان پذیر است. در صورت تشخیص ابتلای جنین به بیماری، امکان سقط وی وجود دارد. همچنین با مشخص شدن نقص ژنتیکی، امکان مشاوره ژنتیک با افراد فامیل بیمار که قصد ازدواج دارند، وجود خواهند داشت.

اگر یک زوج (مرد و زن) ناقل بیماری باشند، براساس اطلاعات کسب شده در مشاوره ژنتیک، می توانند برای زندگی آینده ی خود تصمیم بگیرند.

در همه ی شهر ستانها، حداقل یکی از مراکز بهداشتی درمانی (دولتی)، بعنوان مرکز مشاوره ویژه ژنتیک مشخص شده است. در مرکز مذکور تیم مشاوره ی ژنتیک شامل پزشک و کارشناس مشاوره وجود دارد که لازم است بعد از تشخیص نوزاد مبتلا در غربالگری، والدین به مرکز بهداشتی درمانی ویژه ی مشاوره ی ژنتیک در شهر خود مراجعه کنند تا ضمن

گرفتن شرح حال و تشکیل پرونده و ارجاع جهت انجام آزمایش PND (تشخیص قبل از تولد) از چگونگی تشخیص نقص ژنتیکی در خانواده آگاه شوند و در حاملگی های بعدی مادر از این اطلاعات بهره مند شوند. همچنین امکان مراجعه برای خویشاوندان بیمار به مرکز مذکور وجود دارد.

برنامه کشوری پیشگیری و کنترل فنیل کتونوری (pku) در سال ۱۳۸۵ در سراسر کشور با هدف ساماندهی خدمات به بیماران فنیل کتونوری و خدمات پیشگیری ژنتیک اجرا شد. و غربالگری نوزادان پس از انجام در استانهای مناطق پایلوت (تهران، مازندران، قزوین) و در سال ۱۳۹۱ در کل کشور آغاز گردید.

از سال ۱۳۸۵ تا کنون در استان لرستان تعداد ۷۰ بیمار شناسایی و تحت مراقبت قرار گرفته اند. از سال ۹۱ (سال شروع غربالگری نوزادان) تا شش ماهه اول سال ۹۲ تعداد ۴۷۹۵۱ نوزاد غربالگری شده که از این تعداد ۹ بیمار شناسایی شده است.

ناصر معتمدی - کارشناس بیماریهای غیر واگیر

معاونت بهداشتی دانشگاه علوم پزشکی لرستان

سال ۱۳۹۲