

## فنیل کتونوری چیست؟

یک بیماری متابولیکی ارثی است یعنی برای اینکه کودکی به این بیماری مبتلا شود، والدین باید هر دو ژن معیوب و مسبب بیماری را به فرزندشان منتقل کنند. در صورتی که یکی از والدین حاوی ژن معیوب باشند، کودک، فقط ناقل این ژن بوده و علائم بیماری در او ظاهر نمی شود. این بیماری بیشتر در ازدواج های فامیلی دیده می شود.



کودکان مبتلا به این بیماری نمی توانند اسید آمینه ای به نام فنیل آلانین را که عمدتاً در پروتئین ها از جمله پروتئین شیر مادر، شیر خشک و شیر گاو وجود دارد، هضم کنند. دریافت این جزء پروتئین یا فنیل آلانین را می توان با دادن برنامه غذایی مخصوص کنترل و بدین ترتیب از بروز عوارض بیماری پیشگیری کرد. یکی از این عوارض عقب در بدو تولد PKU ماندگی ذهنی است. اصولاً نوزاد مبتلا به بیماری کاملاً سالم به نظر می رسد، تمام واکنش های دوره نوزادی در وی طبیعی است و به تدریج علائم بیماری در ۳ تا ۴ ماهگی ظاهر می شود و تنها از طریق غربالگری و انجام آزمایش خون در روزهای اول زندگی این بیماری قابل تشخیص است

کودکان مبتلا، که تحت درمان قرار نگرفته اند، ویژگی خاصی دارند. بیشتر آنها بورتر (سفید پوست تر) از خواهر و برادرهای طبیعی خود هستند، که این امر به اختلال در هضم فنیل آلانین و تولید رنگینه ملانین حاصل از اختلال است.

ظاهر نوزاد در هفته های اول زندگی سالم است، اما به تدریج علائمی مانند: تاخیر در رشد و تکامل، بی قراری، استفراغ، ضایعات پوستی و بوی مخصوص عرق و ادرار شبیه بوی نان کپک زده از آنها به مشام می رسد. این شیرخواران بیقرار، پرخاشگر و بیش فعال هستند. در کودکان بزرگتری که درمان نشدند حرکات بی هدف، موارد غیرطبیعی در نوار مغز و ناهنجاریهای رفتاری مثل بیش فعالی و تکانه های ریتمیک (تشنج)، میکروسفالی (کوچکی سر بیمار) و عقب ماندگی رشد مشاهده می شود.

### تشخیص بیماری:

در بدو تولد، تشخیص بیماری از روی علائم بالینی ممکن نیست. بنابراین بهتر است از تمام نوزادان بین روز ۳ تا ۵ بعد از تولد آزمایش به عمل آید. این آزمایش با آغشته کردن کاغذی مخصوص با چند قطره خون انجام می گیرد که از پای نوزاد گرفته می شود. نوزادانی که مقدار فنیل آلانین خونشان بالا است شناسایی و مورد آزمایش مجدد برای تایید قرار می گیرند.

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. هر چه تشخیص و درمان بیماری زودتر آغاز شود، موفقیت بیشتری است.

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

## برنامه غذایی مخصوص:

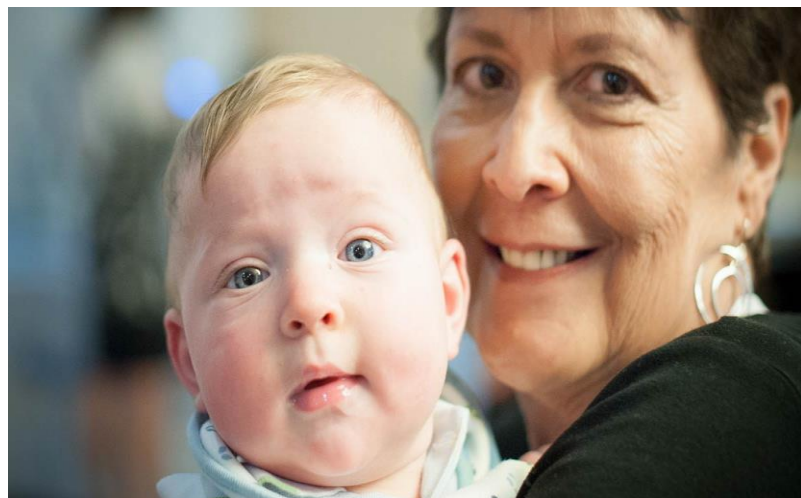
مصرف غذاهای پروتئینی، از جمله شیر خشک های معمولی و به میزان کمتر شیر مادر، باعث افزایش شدید غلظت خونی فنیل آلانین و تجمع آن در بدن بیمار می شود و رشد و تکامل مغز و اعصاب را مختل می کند و به ضایعه مغزی و عقب ماندگی ذهنی پاییدار منجر می گردد. در صورتی که بیماری به موقع تشخیص داده شود و برنامه غذایی به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

برنامه غذایی کودک باید حاوی مقدار بسیار اندک فنیل آلانین باشد. به ویژه غذاهای با پروتئین نسبتاً بالا از قبیل گوشت ماهی، تخم مرغ، شیر و بیشتر حبوبات باید از برنامه غذایی وی حذف شود. با وجود این، کودک برای رشد طبیعی به پروتئین نیاز دارد و میزان نیاز هر کودک به مواد قندی، چربی و پروتئین ها باید توسط کارشناس تغذیه تعیین شود. هر بیمار با توجه به سطح فنیل آلانین خونش دستور غذایی مخصوص می گیرد. در هر صورت والدین نباید بدون دستور و مشاوره کارشناس تغذیه برنامه غذایی کودک را تعیین نمایند.





بیمارستان فوق تخصصی مدائن



سلامتی روز افزون شما آرزوی ماست

## فنیل کتونوری PKU

واحد آموزش سلامت-۱۴۰۱  
MA-EP-PA-79-01

جهت دسترسی آسان به اطلاعات بیشتر کد QRS را اسکن کنید.



منابع: <https://health.bpums.ac.ir/Fa/Article->  
<https://behdashti.jums.ac.ir/page-MoavenatBehdashtii/fa/6/form/pld12318>



Phenylketonuria

EDITABLE STROKE

بیمارستان تخصصی و فوق تخصصی مدائن

تهران، خیابان انقلاب، نرسیده به چهارراه ولی عصر، خیابان صبا جنوبی

تلفن: ۶۶۴۶۵۳۵۵

فکس: ۶۶۴۱۰۱۲۱ - کد پستی: ۱۳۱۵۸۵۳۶۳۵

وب سایت: WWW.MadaenHospital.Com

نکاتی در خصوص برنامه غذایی بیماران PKU

۱- اگر کودک تحمل پایینی برای فنیل آلانین دارد نباید با غذاهایی آشنا شود که فنیل آلانین یا پروتئین بالایی دارند. در این صورت حذف این غذاها در رژیم کودک برای والدین مشکل می شود. به علاوه آشنا شدن با غذاهای پرفنیل آلانین برنامه غذایی را برای کودکان محدود می کند و اجازه نمی دهد از غذاهای مختلف و متنوع برای او استفاده کنید.

۲- کودک را با انواع وسیعی از غذاها از جمله میوه ها و سبزیجات مختلف به جای غذاهای محدود آشنا کنید.

۳- آب نبات های زیادی وجود دارند که فنیل آلانین بسیار کمی دارند و بعضی کاملاً بدون فنیل آلانین هستند. شکر یک ماده غذایی بدون فنیل آلانین است. فقط آب نبات هایی که شکلات دارند تا حد زیادی فنیل آلانین دارند.

۴- دسرهای یخ زده مثل نوشمک و بستنی یخی فنیل آلانین کمی دارند و برای رژیم های محدود PKU مناسبند.

۵- ادویه جات، نشاسته ذرت، نشاسته گندم و سبزیجات خشک مانند تره، جعفری، ریحان، پوست لیموی زرد و سبز، فلفل شیرین، چاشنی ها، سرکه حتی مخلوط با ادویه و سبزیجات خشک، آب سیب، لیموناد، همه نوع چای سرد یا گرم با همه طعم ها، مرباها، روغن مایع گیاهی، پشمک، بستنی های یخی، آب نبات های بدون شکلات، ذرت بو داده، عسل، ژله و میوه ها کمترین مقدار پروتئین و کوچکترین رقم فی در هر گرم را در مقابل دیگر غذاهای طبیعی دارند. سبزیجاتی مثل لوبیا سبز که دانه های درشتی دارند می توانند فنیل آلانین بیشتری نیز داشته باشند.

۶- نباید به بچه های مبتلا گوشت یا آبگوشت و یا آب خورشت داد، چون گوشت در همه جای غذا پخش شده است.

۷- کودک باید از مصرف مواد غذایی که حاوی شیرین کننده های مصنوعی به خصوص آسپارتام هستند اجتناب کند. آسپارتام در بدن مقادیر زیادی فنیل آلانین تولید میکند که برای این بیماران سمی است.