

بیماری فنیل کتونوری

پیرو دستورالعمل برنامه پیشگیری و کنترل بیماری فنیل کتونوری و به مناسبت دومین سال تاسیس انجمن حمایت از بیماران نقص آنزیمی (فنیل کتونوری)، در روز پنج شنبه مورخه ۹۸/۰۵/۲۴ مراسمی با حضور مسئولین استانی، خانواده های بیماران و خیرین در سالن اجتماعات معاونت بهداشتی دانشگاه علوم پزشکی تبریز برگزار گردید.

بیماری فنیل کتونوری یک بیماری ژنتیکی و ارثی است که از هر دو والد یعنی (پدر و مادر بیمار) به فرزند منتقل می شود.

فنیل آلانین چیست؟

فنیل آلانین یک اسید آمینه ضروری در بدن است که در اثر مواد غذایی روزانه وارد بدن ما می شود و توسط یک آنزیم به نام فنیل آلانین هیدروکسیلاز تبدیل به ماده دیگری بنام تیروزین می شود کمبود این آنزیم باعث ایجاد اختلال در تبدیل و در نهایت بالا رفتن اسید آمینه در بدن می گردد که بر روی سلولهای مغز رسوب کرده و موجب عقب ماندگی ذهنی شدید در نوزاد می شود.

نشانه های بیماری PKU:

عدم تمایل نوزاد به شیر خوردن، استفراغ بعد از شیر خوردن، بروز اگزما، جوش در سطح بدن، بور شدن موهای بدن، رنگی شدن چشمها بدون داشتن سابقه فامیلی، داشتن بوی زننده و بسیار نامطبوع ادرار نوزاد مبتلا به علت فنیل اسید استیک، کودک بیش فعال، قدرت تکلم ضعیف، اختلال در راه رفتن، کوچکی سر، آرواره برجسته، داشتن دندان های کاملاً جدا از هم و داشتن صرع در یک چهارم از بیماران

راههای تشخیص و پیشگیری:

۱- انجام آزمایش خون از پاشنه پای نوزاد که همان غربالگری نوزادان تولد یافته در زمان ۳ تا ۵ روزگی بعد از تولد می باشد.

۲- انجام مشاوره ژنتیکی برای خانواده هایی که نوزاد آنها به بیماری مبتلا شده است. لازم است والدین برای مشاوره ژنتیک به مراکز مشاوره مراجعه نمایند تا از چگونگی نقص ژنتیکی در افراد خانواده مطلع شوند و برای حاملگی های بعدی و در ازدواج های آینده سایر اعضای خانواده آگاه شوند.

۳- انجام آموزش: یعنی آگاهی دادن به خانواده های ناقل در خصوص انجام آزمایش پیش از تولد و مشاوره ژنتیک PKU بسیار ضروری است.

۴- انجام آزمایش ژنتیکی تشخیص قبل از تولد PND در زمان ۱۰ تا ۱۲ هفتگی بارداری و در صورت ابتلا انجام سقط جنین به صورت قانونی قبل از ۱۶ هفتگی

درمان بیماری PKU:

۱- با رژیم غذایی مناسب و مراقبت های لازم بیماری قابل درمان است.

۲- هر چه تشخیص بیماری و درمان زودتر آغاز شود موفقیت درمان بیشتر است.

۳- شیر و مواد غذایی مخصوص تحت نظر کارشناس تغذیه تنها راه درمان این بیماری است.

شیوع بیماری فنیل کتونوری در جهان متفاوت است. آمار نوزادان مبتلا به این بیماری در ایران و استان آذربایجان شرقی از سطح جهانی بیشتر است به طوری که آمار کشوری ۱/۸۰۰۰ و آمار استان ۱/۶۰۰۰ می باشد.

غربالگری بیماری PKU یا فنیل کتونوری در استان آذربایجان شرقی از آبان ماه ۱۳۹۱ به مرحله اجرا درآمد. این برنامه در مراکز نمونه گیری معین که آدرس آنها هنگام تولد نوزادان در بیمارستان در اختیار والدین گذاشته می شود انجام می گیرد. تعداد بیمار شناسایی شده در استان ۱۶۲ نفر می باشد که ۸۰ بیمار قبل از انجام غربالگری و ۸۲ نوزاد بعد از شروع برنامه شناسایی شده اند.

به منظور حمایت از بیماران دارای نقص آنزیمی (فنیل کتونوری) حساب شماره ۰۱۱۱۷۷۲۸۹۲۰۰۶ به شماره کارت

۶۰۳۷۶۹۱۹۹۰۲۴۹۲۱۱ جهت دریافت کمک های خیرخواهانه همشهریان عزیز اختصاص داده شده است.

