

FENİLKETONÜRİ(P KU)

HER YIL 300 BEBEK
FENİLKETONÜRİ HASTALIĞIYLA DOĞ



FENİLKETAN ÜRİ NEDİR?

- Fenilketonüri, proteinli besinlerde bulunan fenilalanin adlı bir amino asidin metabolize edilememesi nedeniyle, kanda ve diğer vücut sıvılarında artan fenilalaninin, çocuğun geliřmekte olan beynini harap ederek, ileri derecede zeka problemleri olmasına sebep olan kalıtımsal bir metabolik hastalıktır.

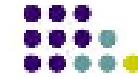


Ülkemizdeki Fenilketonüri (PKU) Hastalığı Oranı Nedir

- Dünyada kısaca PKU olarak bilinen Fenilketonüri (PhenylKetonUria) çoğu ülkede var olan bir hastalıktır. Ancak hastalığın ülkemizdeki görülme sıklığı çok yüksektir. Her yıl 1 milyondan fazla bebeğin doğduğu ülkemizde doğan her 6 bin bebekten biri fenilketonüri ile doğmaktadır. Hastalığın ülkemizde yüksek sıklıkta izlenmesinin nedeni akraba evlilikleridir. Akraba evlilikleri hasta bireylerin doğmasına yol açtığı gibi toplumda taşıyıcılık sıklığını da arttırmaktadır.

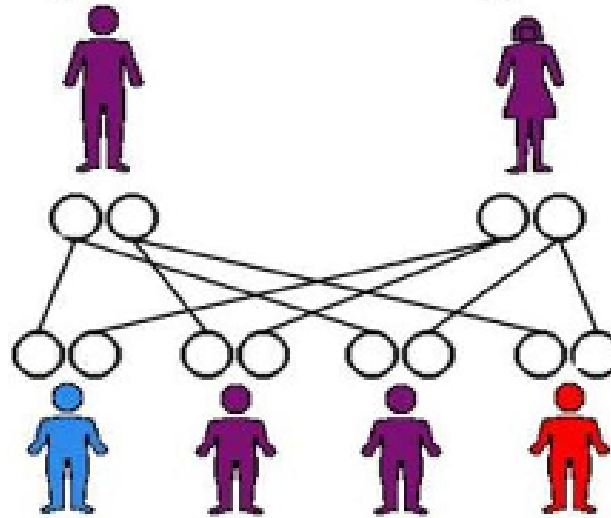
Fenilketonürlü çocuklar, proteinli besinlerde bulunan fenilalanin aminoasidini, karaciğerlerinde parçalayamaz. Bu nedenden dolayı kanlarında artmış olan fenilalanin, gelişmekte olan beyinlerini olumsuz olarak etkiler. Çocuğun sinir sisteminde hasar oluşmasının yanı sıra, ileri derecede zeka geriliği de gelişir.

Fenilketonürlü çocuğun anne, ve babasında fenilalanin hidroksilaz enzimi yapımından sorumlu biri normal, diğeri bozuk iki gen bulunur. Anne ve babasından bozuk genleri alan çocuk, fenilketonüri hastalığıyla doğar. Anne ve babasından bir bozuk gen alan çocuk ise anne ve babası gibi hastalığı taşır, ancak hastalık belirtisi göstermez. Anne ve baba taşıyıcı olduğunda her çocuğun fenilketonüri olma olasılığı %25'tir.



Taşıyıcı baba

Taşıyıcı anne



$\frac{1}{4}$
Sağlam

$\frac{2}{4}$
Taşıyıcı

$\frac{1}{4}$
Hasta

Gebelik ve fenilketonüri

Ülkemizde ortalama her yıl 300 bebek bu hastalık ile birlikte doğmaktadır. Halk arasında işe taşıyıcılığı çok fazladır.

Ortalama 100 kişiden 4-5 kişi bu hastalığı kısmen taşımaktadır. Bu nedenle Yeni doğan tüm bebeklerde bu hastalığın taraması zaten yapılmaktadır.

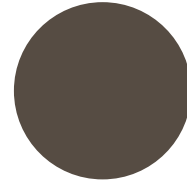
Ancak bazı tanı almamış veya daha sonra gelişmiş vakalar bulunmaktadır.

Anne ve baba adayının bu hastalığı taşıması durumunda bebeklerinde hastalık tam olarak görülür hale gelmekte ve hastalığa neden olmaktadır.

Fenilketonüriye sahip anne adaylarının gebelik öncesi ve tüm gebelik süresince fenilalaninden azaltılmış diet ile beslenmeleri gerekmektedir.

Eğer bu sağlanmaz ise bebekte özellikle mikrosefali (bebeğin kafasında büyüme gerilir) gibi kalp duvarlarında delik olması gibi anormalliklere neden olabilmektedir.

- Fenilketonürlü çocuęu olan ailenin gerekli genetik alıřmaları yapılmıř ve genetik tespit edilmiř ise ikinci çocuęun hasta olup olmadığı anne karnında tanı yöntemi ile anlaşılabilir ve duruma göre gebelięin sonlandırılması düşünülebilir.
-



Guthrie testi

- Fenilketonüri tarama (Guthrie testi) testi ülkemizde doğumdan sonra her hastanede ve doğumdan sonra bağlı olunan sağlık ocaklarında topuktan alınan kan ile her bebeğe uygulanmaktadır.



FENİLKETONÜRİ TESTİ NASIL YAPILIR?

Fenilketonürinin anlaşılabilmesi için bebeğin doğumundan sonraki ilk 3 gün içerisinde topuktan 2 damla kan alınarak gerekli testin yapılması gerekir. Fenilketonürinin saptanabilmesi amacıyla doğum yapan annenin hastanede 24-48 saat tutulması önemli. Bebeğin, annesinden aldığı ilk sütle değil, 24 saat sonra emdikleri sütle teste tabi tutulması gerekir.

Fenilketonüri Belirtileri

- • Fenilketonüri doğumdan sonraki 6-12. aylarda belirti gösterir.
- • Doğumdan sonraki ilk bir kaç ay içerisinde fenilketonürlü bebeklerin durumu fark edilemez. Beşinci aydan itibaren tedavi edilmeyen bebeklerin zekalarındaki gerileme belirgin hale gelir.
- • Başını tutamama, anneyi tanımama, yürüyememe, gülümsememe, oturamama, yaşıtlarına göre gelişimini tamamlayamama ve daha büyük çocuklarda ağır zeka geriliği gibi belirtilerle kendini belli eder. Çocuğun beyin gelişimi normal olmadığı için başı da küçük kalır. Bazılarının saç ve gözleri anne babalarına göre daha açık ve tenleri de daha beyaz olabilir, vücudun değişik yerlerinde ekzematöz cilt lezyonları gözlenebilir. Otistik ya da agresif davranışlar, şizofreni, mental ve motor gerilikler de oluşur.

Fenilketonürili Hasta Nasıl İzlenmelidir?

- Bir besin grubunu kısıtlı olarak özel diyet yapan fenilketonürili hasta büyüme ve gelişme ve nörolojik gelişim açısından özellikle bu konularda uzmanlaşmış bir ekip tarafından izlenmelidir. Hastanın belli aralarla beslenme durumu değerlendirilmeli, kan fenilalanin ve tirozin düzeyi ölçülmeli ve ölçüm düzeylerine göre diyeti ayarlanmalı, zihinsel gelişimi izlenmelidir. İlk 2 yaşta haftada iki kez, 2-4 yaş arasında haftada bir, 4-10 yaşlarda 15 günde bir, daha sonra ise ayda bir kez kan fenilalanin düzeyi ölçülmelidir. Kan fenilalanin düzeylerinin 0-12 yaş arası 2-6 mg/dl, 12 yaşından sonra 2-11 mg/dl, fenilketonürili hastanın gebeliği süresince ise 2-4 mg/dl değerleri arasında tutulması gerekir.



Fenilketonüri Tedavisi

- Erken teşhis konulması halinde hastalığın tedavisi mümkündür. Hastalığa ait bulgular meydana gelmeden tedavisine başlanılan çocuklar tamamen yaşıtlarına uygun sağlıklı bireyler olarak gelişimlerini tamamlarlar. Tedavi edilmeyenlerde ise hastalığın şiddetine bağlı çok ağır zihinsel özür gelişir
- Fenilketonüri, fenilalaninden kısıtlı özel diyet ile tedavi edilebilen bir hastalıktır. Tedaviye uymayan hastalarda zihinsel ve gelişimsel bozukluklar olabileceği için hasta sahibi olan ailelerin diyeti çok iyi öğrenmesi gerekmektedir. Fenilketonüri tedavisi bu konu ile ilgili merkezlerde sürdürülmelidir
- Çocuklar normal besinlerden alması gereken proteini özel bir toz mama yiyerek alırlar. Bu mamanın içinde proteinde bulunan amino asitler yer almakta ancak hastalığa yol açan fenilalanin bulunmamaktadır. Fenilketonüri hastası bebeklerin bir yaşına kadar bu mamalardan ayda bir, iki yaşına kadar da ayda iki paket kullanması gerekmektedir.
- Özellikle beyin dokusunun hızlı geliştiği ilk 8-10 yıl süresince tedavinin çok iyi şekilde uygulanması gerektir. Fenilalaninden kısıtlanma oranı, zamanla beyin gelişimi yavaşladığında azaltılır ancak tedavi yaşam boyu devam eder.

Fenilketonüri Hastalığında Beslenme

Anne sütü izlenerek ve ölçülü miktarda verilebilir. Anne sütü yanısıra fenilalaninsiz karışımlar verilerek ve kan fenilalanin değerleri yakından izlenerek beslenebilirler.

Buğday, çavdar, yulaf, mısır ekmekleri, kuru fasülye, nohut, mercimek, soya fasülyesi, çikolata, kakao, kahve, neskafe, kuru yemişler, süt, peynir, çökelek, yoğurt, ayran, muhallebi, yumurta, et ve sakatatlar, tavuk, balık, hindi gibi besinlerin tüketilmesi sakıncalıdır.

Elma suyu, komposto suyu , zeytinyağı, ayçiçek yağı, mısır özü yağı, fındık yağı, mısır nişastası gazoz, kola, bal, pekmez, reçel gibi besinler ise tüketilebilir.

Fenilketonüri li Bebekler Anne Sütü Alabilir mi?

- Anne sütü bebeklerin büyüme ve gelişmesi için gerekli olan bir besindir. Fenilketonüri- li bebekler de anne sütü ile birlikte fenilalaninsiz karışımlar (tıbbi mama) kullanılarak ve kan fenilalanin değerleri yakından izlenerek beslenebilirler. Yapılan çalışmalar yaşamın ilk yıllarında anne sütü alan fenilketonüri- li bebeklerde büyüme ve zihinsel gelişimin daha iyi olduğunu göstermektedir.

HAZIRLAYANLAR

HABİBE BETÜL AZMAZ
KEVSER TAPSIZ
SELVER ÖZLÜ

