

## در چه شرایطی فنیل آلانین خون افزایش می یابد؟

- دریافت مواد غذایی غنی از فنیل آلانین
- دریافت فنیل آلانین بیش از مقدار توصیه شده
- دریافت ناکافی یا عدم دریافت شیر رژیمی
- عفونت ها و سرماخوردگی
- تب
- بعد از تزریق واکسن
- مصرف داروهایی مانند آنتی بیوتیک کلسترآمین ، فارمنتین ، قرص جویدنی ملوکاست و دیگر داروهای حاوی اسپارتام

## علامت ظاهری افزایش فنیل آلانین خون

- بی قراری
- کم خوابی
- بوی بد ادرار و عرق
- عدم تمرکز
- بیش فعالی
- بور شدن موها ( در صورت بالا ماندن فنیل آلانین خون به مدت طولانی )
- شیر رژیمی
- شیر رژیمی که به عنوان غذای طبی نیز شناخته شده اساس رژیم PKU است و محدودیت دریافت فنیل آلانین غذایی بدون دریافت شیر رژیمی خطرناک خواهد بود .



## شیر رژیمی دقیقا چه کاری انجام می دهد ؟

بدن هر فرد برای رشد و نمو طبیعی به پروتئین نیاز دارد از آنجا که در برنامه غذایی مبتلا به PKU پروتئین دریافتی از غذا بسیار محدود شده است بنابر این پروتئین مورد نیاز آنها باید از شیر رژیمی تامین شود. به عبارت دیگر شیر رژیمی تمام آمینو اسید های ضروری مورد نیاز به جز فنیل آلانین را فراهم میسازد .

## کودکان از چه مواد غذایی می توانند استفاده کنند ؟

برای تامین ویتامین ها و املاح مورد نیاز بدن و کالری روزانه علاوه بر شیر رژیمی مناسب، این کودکان نیز می توانند از این مواد غذایی استفاده کنند :

- میزان محاسبه شده ای از غلات ( برنج، گندم ، جو و ماکارونی )
- میزان محاسبه شده ای از میوه ها و سبزی جات
- محصولات کم پروتئین رژیمی ( مانند نان ، برنج ، ماکارونی ، بیسکویت ، ماست کم پروتئین و غیره )
- بستنی های یخی فاقد شیر
- فالوده
- آمیوه های طبیعی
- عسل
- نشاسته و محصولات تهیه شده از آن مثل مسقطی، باسلوق ( بدون مغز گردو )
- انواع آب نبات ها و شکلات های بدون شیر
- انواع شربت ها مثل شربت آبلیمو ، توت فرنگی ، آلبالو

به دلیل اینکه میوه ها و سبزی ها پروتئین کمی دارند رژیم غذایی این کودکان بر پایه میوه و سبزی است .

## آیا زنان مبتلا به PKU می توانند باردار شوند ؟

مبتلایان به PKU می توانند ازدواج نمایند و زنان مبتلا می توانند باردار شوند . اما لازم است 2 نکته را مورد توجه قرار دهند :

- با فردی ازدواج کنند که ناقل ژن این بیماری نباشد

♦ زنان مبتلا باید سه ماه قبل از بارداری و در طول دوره بارداری تحت نظر کارشناس تغذیه مسلط به رژیم درمانی PKU باشند تا سطح فنیل آلانین خون مادر در حدود 2-6 کنترل شود. کنترل تغذیه و سطح فنیل آلانین خون مادر باعث می شود که جنین با سطح غیر طبیعی فنیل آلانین یا کمبود مواد مغذی مواجه نشود .

در صورت رعایت نکردن رژیم و بالا بودن فنیل آلانین خون جنین دچار آسیب های جدی خواهد شد.



تهیه شده در:

اداره فرآورده های طبیعی، سنتی، مکمل و شیر خشک معاونت غذا و دارو دانشگاه علوم پزشکی ایران  
نشانی: تهران ، میدان آرژانتین، خیابان لوند ، پلاک ۶۰  
شماره تلفن : ۸۸۷۷۹۱۱۸ داخلی ۱۲۰  
پایگاه اینترنتی: WWW.Fdo.iu.ac.ir



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی، درمانی ایران  
معاونت غذا و دارو

## بیماری فنیل کتون اوری



معاونت غذا و دارو دانشگاه علوم پزشکی ایران

## تاریخچه

در سال **1934** مادری با دو کودک عقب مانده به مطب دکتر فولینگ نروژی مراجعه کرد و اظهار داشت : " برای درمان بیماری کودکانم از پزشکان زیادی کمک خواسته ام اما تا به حال نتوانسته اند بیماری آنها را تشخیص بدهند."

این مادر با اصرار بسیار از دکتر درخواست کمک کرده و به صورت مکرر از بوی بد ادرار بچه ها شکایت می کرد.

در نتیجه دکتر فولینگ تصمیم گرفت بررسی های لازم را به صورت تخصصی روی این دو کودک شروع نماید تا علت بیماری را دریابد.به همین دلیل معاینات بالینی انجام شد که نتیجه بخش نبود.

دختربچه 6/5 ساله کلمات بسیار کمی را تلفظ می کرد و با اسپاسم بسیار شدیدی روی پاهایش راه می رفت، گاهی کم اشتها و زمانی اشتهایش زیاد بود.

پدر مورد مشابه دیگر، پسربچه 4 ساله قادر به راه رفتن، صحبت کردن و تمرکز با چشم‌هایش نبود. برای خوردن و آشامیدن به کمک احتیاج داشت. در ؛آزمایش ادرار این دو کودک پروتئین و قند دفع شده وجود نداشت .

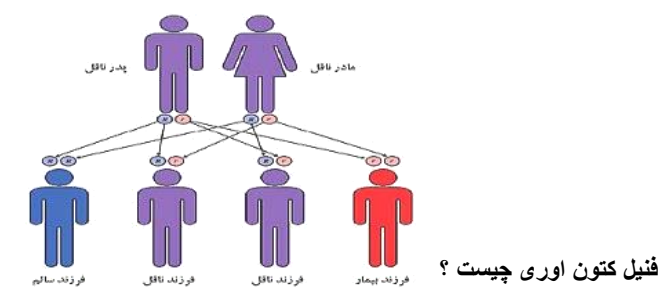
در آنالیز های تخصصی مشخص شد که در ادرار این دو کودک ماده ای بنام فنیل پیرویک اسید وجود دارد که از تجزیه فنیل آنالین حاصل می شود .

در آن زمان روشی برای اندازه گیری فنیل آلا نین خون وجود نداشت . دکتر فولیک از یکی از دوستانش که باکتریو لوژیست بود در خواست کرد که نوعی باکتری را پیدا کند که بتواند فنیل آلانین خون را به فنیل پیرویک تبدیل نماید و بدین ترتیب باکتری پروتئوس ولگاریس شناخته شد و در اندازه گیری فنیل آلانین خون مورد استفاده قرار گرفت.

با این روش معلوم شد که مقدار فنیل آلانین خون این دو کودک از حد طبیعی بالاتر است از آنجا که فنیل پیرویک اسید در اصل یک فنیل کتون است این بیماری (( فنیل کتون اوری)) و به اختصار(( PKU)) نامیده شد .

## ژنتیک

PKU بیماری ژنتیکی اتوزومال رسیسو (غیر وابسته به جنس) است یعنی پدر و مادر هر دو ناقل خاموش و حامل ژن بروز این بیماری هستند.



فنیل کتون اورى بیماری متابولیكى ارثى است که از پدر و مادر به فرزند منتقل می شود و به علت نقص آنزیم کبدى فنیل آلانین هیدروکسیلاز به وجود می آید . این آنزیم مسئول تبدیل اسید آمینه فنیل آلانین به اسید آمینه تیروزین است. در این کودکان به دلیل عدم وجود آنزیم مذکور یا کمبود فعالیت آن اسید آمینه فنیل آلانین به تیروزین تبدیل نمی شود یا این تبدیل به میزان کمی صورت می گیرد در نتیجه سطح اسید آمینه فنیل آلانین در خون به صورت غیر طبیعی بالا می رود و به مواد دیگری که سمى هستند تبدیل می شوند. این مواد روی سیستم اعصاب مرکزی اثر می گذارد و فعالیت طبیعى مغز را مختل می کند. به این ترتیب در صورت عدم درمان ضایعات مغزى و عقب ماندگی ذهنی در کودک بروز می کند .

فنیل آلانین که در تمام غذا های پروتئین دار وجود دارد یک اسید آمینه ضرورى برای سلامت بدن است. در افراد سالم میزان طبیعى این اسید آمینه در خون پایین است ( 2-1 میلی گرم در دسى لیتر ) ولی در افراد مبتلا این میزان با توجه به شدت بیماری میتواند به بیش از 20 میلی گرم در دسى لیتر نیز برسد. شدت بیماری از نوع خفیف تا شدید متغییر است و روش درمان برای هر کودک متفاوت است . نوع شدید آن با نام پی کی یو کلاسیک شناخته شده است.

درمان این بیماران برپایه مصرف شیر رژیمی و غذا های کم پروتئین و حذف تمام مواد غذایی غنی از پروتئین است . و هدف از درمان این بیماران حفظ سطح طبیعى فنیل آلانین خون است .

## تشخیص زود هنگام

بیماری فنیل کتونوریا را می توان در دوران حاملگی نیز تشخیص داد و با توجه به این که این بیماران حتی در صورت تشخیص به موقع باید تا پایان عمر تحت رژیم های سخت قرار داشته باشند، از طریق پزشکی قانونی می توان مجوز سقط جنین صادر کرد.

در صورت تولد یک فرزند مبتلا به این بیماری در یک خانواده احتمال ابتلای فرزند بعدی به این مشکل 25 درصد است و والدین در صورتی که تصمیم به بچه دار شدن دارند باید بررسی های ژنتیکی قبل از بچه دار شدن را انجام دهند.

**بیماری پی کی یو چه نشانه هایی دارد و چگونه تشخیص داده می شود ؟**

بیماری PKU در بدو تولد نشانه بارزى ندارد و ظاهر نوزاد در هفته اول زندگی طبیعى است . اما به تدریج علائمی مانند بوی مخصوص ادرار و عرق ، بی قرارى، استفراغ، تاخیر در رشد و تکامل ( در گردن گرفتن ، به موقع غلت زدن ، دیر نشستن و دیر راه رفتن) ، ضایعات پوستی و رنگ روشن پوست و موها بدون سابقه خانوادگی ظاهر می‌شود و در نهایت در صورت عدم درمان کودک دچار عقب ماندگی ذهنی و جسمی می شود .

علائم بیماری تا 6-5 ماهگی گمراه کننده است. به همین دلیل پزشکان در بسیاری از موارد در تشخیص دچار اشتباه می شوند. بهترین راه تشخیص این بیماری اندازه‌گیری غلظت فنیل آلانین خون در نوزادان در بدو تولد است . این آزمایش 5-3 روز بعد از تولد از طریق گرفتن قطره ای خون از پاشنه پای نوزاد انجام می‌شود . تاخیر در تشخیص بیماری از هفته دوم به بعد موجب آسیب رسیدن به مغز می شود البته شدت آسیب به طول مدت تاخیر در تشخیص و درصد بالا بودن فنیل آلانین بستگی دارد.

درمان این کودکان بر پایه رژیم درمانی است . کودکانی که رژیم درمانی آنها از بدو تولد آغاز می‌شود مانند دیگر کودکان رشد و نمو مناسبی خواهند داشت و از لحاظ بهره هوشی تفاوتی با دیگر هم سالان خود ندارند.

## دیر گردن گرفتن و شل بودن نوزاد یکی از

## نشانه های بیماری است.

**در صورت مثبت بودن نتیجه آزمایش چه باید کرد؟**

باید توجه داشت که مثبت بودن نتیجه آزمایش همیشه دلیل بر ابتلای نوزاد به بیماری نیست زیرا ممکن است کبد بعضی از نوزادان به خصوص آنهایی که نارس به دنیا آمده اند در روزهای اول تولد هنوز به طور کامل فعال نشده باشد در نتیجه « فنیل آلانین » خون آنها به طور طبیعى افزایش نشان می دهد.ولی چند روز بعد که با رشد نوزاد فعالیت کبد به وضع طبیعى برمی گردد، نتیجه آزمایش اصلاح می گردد. بنابراین تمام آزمایش های مثبت باید بعد از 7تا 8 روز دوباره تکرار شود تا نتیجه اول تایید گردد در این مدت و تا اخذ نتیجه نهایی نوزاد را نباید از شیرمادر یا غذای متعارف او محروم نمود. جواب طبیعى در مرحله اول یا دوم نشانه سلامت نوزاد است ولی نتیجه مثبت در هر دو نوبت دلیل بر این است که نوزاد باید تا مدتی تحت نظر نتخصص کودکان و کارشناس تغذیه قرار گیرد و با رژیم غذایی مخصوص مداوا شود.

