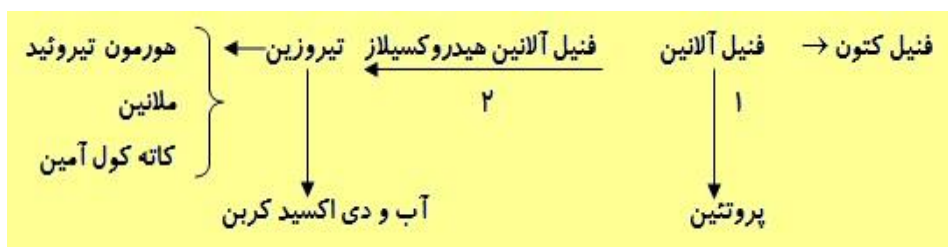




PKU نوعی بیماری ژنتیکی-متابولیکی اتوزومال (وابسته به کورموزمهای غیر جنسی) است؛ این اختلال حاصل جهش ژنی است که ساختیک آنزیم (فنیل کتونوریا هیدروکسیلاز) را در کنترل دارد.

این آنزیم اسید آمینه فنیل آلانین را (که به فراوانی در شیر مادر یافت می شود) به اسید آمینه ی دیگری (تیروزین) تبدیل می کند.



در نوزاد PKU بنا به دلایل گفته شده این آنزیم (فنیل کتونوریا هیدروکسیلاز) در کبد وجود ندارد. در نتیجه در بدو تولد و شیرخوارگی، اسید آمینه ی فنیل آلانین در بدن فرد تجزیه نمی گردد و مقادیر زیادی از این ماده ی شیمیایی خطرناک در بدن فرد انباشته می شود. انباشت فنیل آلانین در خون و سایر مایعات بدن موجب صدمات و آسیبهای جبران ناپذیری به بافتهای بدن

بویژه مغز می گردد.

کودکان فنیل کتونوریا در ابتدای تولد ظاهراً شبیه به کودکان سالم هستند و هیچ علائمی را در بدو تولد نشان نمی دهند، اما اثرات این بیماری خیلی زود با صدماتی جبران ناپذیرش هویدا می گردد. آن هنگام که دیگر خیلی دیر شده است و برای این کودکان هیچ کاری نمی شود انجام داد؛ کودک فنیل کتونوریا در اثر تجمع ماده سمی فنیل آلانین هر ماه حدود ۴ نمره از بهره هوشی IQ خود را از دست می دهد.

ماحصل اختلال فنیل کتونوریا عقب ماندگی غالباً شدید ذهنی و برخی ناهنجاریهای دیگر (بیش فعالی، اختلالات گفتاری، تشنج و...) است. که با بالا رفتن سن کودک آشکار می شوند. رنج ابتلای این بیماری حدود ۱ در ۱۰۰۰۰ است اما در ایران این نرخ حدود ۱ در ۸۰۰۰ است.

### شیوه انتقال :

این بیماری به صورت اتوزومال مغلوب به ارث می رسد. زن این بیماری بر روی کروموزم ۱۲ قرار گرفته است. چنانچه والدین هر دو حامل این ژن باشند (که معمولاً در ازدواج های خویشاوندی این احتمال بالاتر است) هر فرزند ، ۲۵٪ احتمال دارد که به فنیل کتونوریا مبتلا باشند . و این

هشداری است به عزیزانی که قصد ازدواج فامیلی دارند.

### تشخیص :

خوشبختانه امکان تشخیص این بیماری در بدو تولد وجود دارد. در کشورهای پیشرفته در بدو تولد با چند قطره خون که از پاشنه پای کودک گرفته می‌شود، می‌توانند در حدود ۳۰ بیماری ژنتیکی از جمله پی کی یو را تشخیص دهند که اکثر این بیماریها قابل درمان یا کنترل هستند. در روز دوم یا سوم تولد با آزمایش تشخیصی که هم از طریق ادرار و هم از طریق خون میسر است می‌توان بیماری را تشخیص داد. البته اگر از طریق خونگیری آزمایش انجام شود بهتر است.



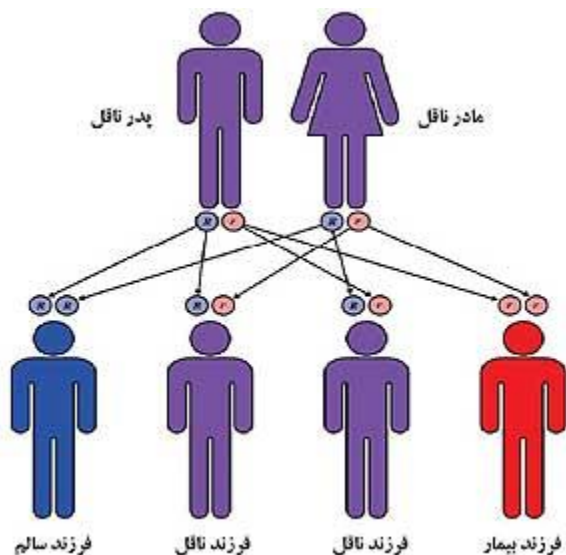
در برخی از کشورها آزمایشات غربالگری فنیلکتونوریا برای همه ی نوزادان متولد شده انجام می‌گیرد. در ایران نیز در شهرهای بزرگ (تهران ، فارس....) اینگونه غربالگری انجام می‌گیرد.

۲۸ دیماه ،روز غربالگری پی کی یو در ایران نامگذاری شده است)

البته با وجود آزمایشگاههای ژنتیکی مجهز، خوشبختانه اخیرا امکان تشخیص بیماری جنین در ماههای اول بارداری وجود دارد. در صورت تشخیص ابتلای جنین به بیماری، امکان سقط وی وجود دارد. همچنین با مشخص شدن نقص ژنتیکی، امکان مشاوره افراد فامیل بیمار که قصد دارند با یکدیگر ازدواج کنند، وجود خواهد داشت.

اگر یک زوج ناقل بیماری باشند، براساس اطلاعات کسب شده در مشاوره ژنتیک، می توانند برای زندگی آینده خود تصمیم بگیرند.

البته آگاه باشید که افراد ناقل، بیمار نیستند و فقط حامل جهش ژنتیکی مربوط به این بیماری هستند



درمان (کنترل) :

خود این بیماری درمان قطعی ندارد اما هنگام تشخیص با رژیمهای غذایی خاص می توان تا حد زیادی از این عوارض جلوگیری کرد. همانگونه که گفته شد راه در مان این بیماری استفاده از شیرهای بدون فنیل آلانین(شیر لوفنالاک یا فنیل فری) است. به عبارتی با حذف فنیل آلانین در برنامه ی غذایی این افراد می توان از بروز صدمات یاد شده جلوگیری کرد. در صورت تشخیص زودرس و شروع استفاده از شیر مخصوص «فنیل کتونوری» از ابتدای نوزادی ، پیش آگهی خوب

خواهد بود و کودک مبتلا می‌تواند با رعایت رژیم کنترل کننده، از هوش طبیعی و رفتار مناسب برخوردار شود و با رعایت رژیم مخصوص و کنترل سطح فنیل آلانین خون، زندگی سالم و بی‌هیچ مشکلی را داشته باشد. ولی تأخیر در درمان، به بروز عقب‌ماندگی ذهنی، کوچکی دورسر و اختلالات رفتاری و تشنج منجر خواهد شد.



ازدواجهای فامیلی ، عامل عمده ی شیوع این بیماری در جهان است. شاید خود شما هم بارها شنیده باشید که افرادی ازدواج فامیلی داشته و فرزندشان به عقب ماندگی ذهنی یا نوعی معلولیت دچار است. بنابراین پیشنهاد میشود در صورت تمایل به ازدواج فامیلی ، آزمایش و مشاوره ی ژنتیکی نیز انجام گیرد. اکثر افراد معلول ذهنی یا جسمی ، فرزندان کسانی هستند که ازدواج فامیلی داشته اند.افراد مبتلا به فنیل کتونوری، بالاترین محدودیت را در خوردن و آشامیدن دارند. آنها از خوردن نان،شیر،برنج،انواع لبنیات،گوشت،مرغ ، تخم مرغ، و ماهی،حبوبات،انواع تنقلات، بستنی،و... محرومند.



اگر کودکی را دیدید که در ماههای بدوی تولدش رفتاری عادی داشته ولی کم کم شروع به بیقراری و استفراغ شدید پس از خوردن شیر مادر و نیز تغییر رنگ مو (تیره به روشن) و روشن شدن رنگ پوست و عدم رشد دور سر کرد، وظیفه ی شماست که سریعاً به خانواده اش هشدار دهید که حتماً از کودک، آزمایش ژنتیکی بعمل بیاورند. تاکید ما بر این است که هیچ ترسی از انجام این آزمایشات نداشته باشید. چون اگر کودک سالم باشد آسوده خاطر میشوید. و نیز اگر خدای ناخواسته کودک به بیماری ژنتیکی مبتلا باشد، از همان ابتدا باید تحت رژیم مخصوص غذایی قرار گیرد تا از زوال مغز و هوش جلوگیری شود و این باعث رشد طبیعی نوزاد میشود...

سمت چپ صورت:  
چهره ی بیمار  
درحالی که  
رژیم مخصوص را  
رعایت کرده است



سمت راست صورت:  
ظاهر چهره بیمار  
درحالی که  
رژیم مخصوص را  
رعایت نکرده است