

غربالگری

غربالگری PKU ، همزمان با غربالگری کم کاری مادرزادی تیروئید نوزادان در کلیه نوزادان ۳ تا ۵ روزه با گرفتن نمونه خون از پاشنه پا انجام می شود و در صورت مشکوک بودن، نوزادان فراخوان شده و پس از انجام آزمایش تائید و تشخیص بیماری، به منظور پیشگیری از ایجاد عوارض، تحت رژیم غذایی و درمان قرار می گیرند



نمونه گیری چگونه انجام می شود؟

پس از گرم کردن پای نوزاد و تمیز کردن ناحیه مورد نظر با ماده ضد عفونی کننده مخصوص، با استفاده از یک سوزن خاص (لانست) که به پاشنه پای نوزاد زده می شود، چند قطره خون بر روی کاغذ صافی مخصوص جمع آوری شده و پس از ۳ تا ۴ ساعت در حرارت اتاق خشک می شود.

نتایج چگونه تفسیر میشوند؟

اگر نتیجه آزمایش غیر طبیعی باشد این بدان معنی نیست که نوزاد حتماً بیمار است بلکه مفهوم آن چنین است که باید تست های تکمیلی روی خون نوزاد انجام شود و همچنین مورد مشاوره پزشک متخصص اطفال قرار گیرد و آنگاه در صورت تأیید بیماری، درمان به سرعت آغاز گردد. روش درمان به نوع بیماری بستگی دارد و شامل رژیم های غذایی مخصوص و دارو است.

فنیل کتونوری یک بیماری متابولیک ارثی است که چنانچه پدر و مادر هر دو نفر ژن معیوب و مسبب بیماری را به فرزندشان منتقل کنند، کودک به این بیماری مبتلا می شود.

بیماری PKU در ایران با شیوع ۱ در هر ۵۰۰۰ تولد میباشد یعنی سالیانه بین ۳۰۰ تا ۴۰۰ نوزاد مبتلا به PKU در ایران متولد میشوند.

کودک مبتلا به بیماری فنیل کتونوری در ابتدای تولد بدون علامت است. اما به تدریج در پایان ماه های اول دچار تأخیر در تکامل، استفراغ، کاهش رشد، روشن شدن رنگ موهای سر و چشم و تشنج می شود. سپس با افزایش سن، کوچکی دورسر، بیقراری، کاهش توجه، حرکات تکراری دست ها و اندام ها و عقب ماندگی ذهنی بروز می کند. همچنین ادرار و تنفس این کودکان به دلیل وجود فرآورده های فنیل آلانین، بوی کپک می دهد و ممکن است راش های پوستی (کهپیر) در بدن کودکان مبتلا مشاهده شود که با رشد کودک از بین می رود. این کودکان نمی توانند اسید آمینه ای به نام «فنیل آلانین» را که اغلب در پروتئین شیر مادر، شیر خشک و شیر گاو وجود دارد، هضم کنند و از عوارض آن بروز عقب ماندگی ذهنی است.

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

استان آذربایجان غربی

مرکز آموزشی درمانی جامع زنان کوثر



فنیل کتونوری

PKU

واحد آموزش به بیمار

تایید کننده: دکتر حیدرپور

منبع: wong

تاریخ بازنگری: بهار ۱۴۰۳

مراقبت و درمان بیماری فنیل کتونوری

استفاده از شیر خشک مخصوص تا شش ماهگی و از شش ماه به بعد نوزاد تغذیه کمکی مصرف می‌کند، شیر خشک حاوی مواد مغذی، اسیدهای آمینه و پروتئین است و استفاده از بعضی از مکمل‌ها برای کودکان توصیه می‌شود.

در سه سال اول هر چهار ماه یکبار و بعد از بزرگ‌تر شدن کودکان هر شش ماه یکبار آزمایشات تکمیلی برای این گروه از کودکان انجام می‌شود و کم‌خونی نداشته‌اند و میزان کلسیم و موارد دیگر بیماران چک می‌شود و در صورت داشتن کمبود این بیماران نمی‌توانند همه مواد غذایی را استفاده کنند و مصرف مکمل‌ها برای آنها شروع می‌شود.

سنجش تراکم استخوان هم برای کودکان ۱۲ سال به بالا انجام می‌شود. مادران این خانواده‌ها اگر قصد بارداری مجدد داشته باشند باید حتماً هفته هفتم تا نهم بارداری به مرکز کلینیک پی‌کی‌و مراجعه کنند و درخواست انجام آزمایش ژنتیک را از جنینی کودک داشته باشند.

علایم بیماری فنیل کتونوری چیست؟

در بدو تولد و حتی در چهارماه اول تولد نوزاد از روی علایم نمی‌توان این بیماری را تشخیص داد. معمولاً استفراغ زیاد علامتی است که این گروه از نوزادان دارند و به مرور زمان و با بالا رفتن فنیل‌آلانین در خون نوزادان علائم ظاهر می‌شود. فنیل‌آلانین تا یک حدی برای بدن لازم است و اگر زیاد شود عوارض جبران‌ناپذیری را روی مغز این بیماران برجا می‌گذارد و هر یک ماهی که تشخیص تأخیر داشته باشد چهار نمره از هوش این نوزادان کم می‌شود و اگر درمان این بیماری یک سال به تأخیر بیفتد ۵۰ نمره کم می‌شود که عقب ماندگی شدید ذهنی است.

تشخیص زودهنگام و شروع شیر مخصوص فنیل کتونوری از ابتدای نوزادی موجب می‌شود کودک مبتلا بتواند از هوش خوب و رفتار مناسب برخوردار شود، اما تأخیر در درمان به بروز عقب ماندگی ذهنی و کوچکی دور سر و اختلالات رفتاری منجر خواهد شد.