

تعریف فنیل کتونوری:

فنیل کتونوری، بیماری مرتبط با آمینواسیدها می باشد و زمانی ایجاد می شود که میزان اسیدآمینو فنیل آلانین در خون بالا می رود.

پروتئین ها همراه با غذا وارد بدن ما می شوند. برای اینکه بدن بتواند از این پروتئین ها استفاده کند آنها باید توسط آنزیم ها به اجزای کوچکتری به نام آمینواسید تبدیل شوند.

علت بیماری:

نوعی بیماری ارثی است. عامل آن ژن هایی هستند که از پدر و مادر به کودک منتقل می شود. این بیماری، حاصل جهش ژنی است که ساخت یک آنزیم (فنیل آلانین هیدروکسیلاز) را در کنترل دارد. این آنزیم، اسید آمینه فنیل آلانین را (که به فراوانی در شیر مادر یافت می شود) به اسید آمینه دیگری (تیروزین) تبدیل می کند.

در نوزاد مبتلا به فنیل کتونوری، این آنزیم (فنیل آلانین هیدروکسیلاز) در کبد وجود ندارد. در نتیجه در بدو تولد و شیرخوارگی، اسید آمینه فنیل آلانین در بدن فرد تجزیه نمی گردد.

و مقادیر زیادی از این ماده شیمیایی خطرناک در بدن کودک انباشته می شود. انباشته شدن فنیل آلانین در خون و سایر مایعات بدن موجب صدمات و آسیبهای جبران ناپذیری به بافتهای بدن بویژه مغز می گردد.

علائم بیماری:

در هنگام تولد کودک سالم به نظر می رسد و علامتی را نشان نمی دهد.

علائم کلی این بیماری به صورت عقب ماندگی ذهنی، حساسیت پوستی، تغییر رنگ مو (تیره به روشن) و روشن شدن رنگ پوست و عدم رشد دور سر و بوی کپک در ادرار می باشند.

علائم در شیرخواران زیر ۴ ماه به صورت استفراغ مکرر، رشد کند، فعالیت زیاد و رفتارهای غیر عادی است.

در کودکان بزرگتر علائمی مانند ترس، جیغ و فریاد، کوبیدن سر به در و دیوار، گاز گرفتن و تشنج دیده می شود.

روش های تشخیصی:

گرفتن شرح حال بیماری، علائم ظاهری بیمار، آزمایش خون و بررسی نمونه ادرار شناسایی می شود.

درمان:

خود این بیماری درمان قطعی ندارد.

هنگام تشخیص، با رژیمهای غذایی خاص می توان تا حد زیادی از عوارض ناشی از بیماری جلوگیری کرد.

*** برای جلوگیری از عقب ماندگی ذهنی، کوچکی دورسر و اختلالات رفتاری و تشنج درمان باید سریعاً صورت بگیرد.**

بیمار سریعاً بستری شود.

رژیم غذایی کم فنیل آلانین با مشورت پزشک آغاز شود.

جهت این بیماران، از شیرخشک مخصوص بدون فنیل آلانین یا کم فنیل آلانین مثل فنیل فری یا لوفنالاک استفاده شود.

مراقبت:

رژیم غذایی راکه پزشک تجویز کرده، به شکل کامل برای کودکان فراهم کنید. از خوردن نان، شیر، برنج، انواع لبنیات، گوشت، مرغ، تخم مرغ، و ماهی، حبوبات، انواع تنقلات، بستنی، و... به آنها اجتناب کنید.

به علت کم اشتها شدن کودک، تنوع غذایی را برای کودک خود فراهم کنید. از مصرف شیرینی زیاد توسط فرزندان جلوگیری کنید. زیرا موجب می شود که به غذاهای دیگر و شیرخشک بی اشتها شود و این رشد کودکان را مختل می کند.

بیشتر از سبزیجات، میوه و نشاسته در رژیم غذایی کودکان استفاده کنید. از دادن تنقلاتی مانند پفک، تخمه، گردو، پسته، کنجد و فندق به کودکان در هر شرایطی خودداری کنید.

برای بارداری های بعدی به علت ارثی بودن این بیماری، باید تصمیم گیری درستی از سوی شما والدین صورت گیرد.

امکان تشخیص بیماری جنین در ماههای اول بارداری وجود دارد. در صورت تشخیص ابتلای جنین به بیماری، امکان سقط وی توسط پزشک معالج وجود دارد.



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی آذربایجان

فنیل کتونوری

تهیه کننده:

امل باوی

استاد راهنما:

سرکار خانم حیاتی