

## آشنایی با بیماری فنیل کتونوری

فنیل کتونوری در راس بیماریهای متابولیک ارثی نوزادان قرار دارد و هم اکنون در ایران از شایعترین آن ها تلقی می شود.



گرچه هر يك از بیماریهای متابولیک ارثی نادر است لیکن تعداد و تنوع آن ها زیاد است و به این دلیل مجموعاً گروه شایعی را تشکیل می دهند.

فنیل کتونوری در راس بیماریهای متابولیک ارثی نوزادان قرار دارد و هم اکنون در ایران از شایعترین آن ها تلقی می شود.

بیماریهای متابولیک بدون درمان منجر به عقب ماندگی شدید ذهنی می گردند. در صورت تشخیص بموقع ( درروزهای اول تولد) عقب ماندگی ذهنی ناشی از آن قابل پیشگیری است، بنابراین در این دسته از بیماریها، غربالگری در دوره نوزادی حایزاهمیت فراوانی میباشد.

آزمایش غربالگری از نوزادان بین روز سوم ( پس از 72 ساعت تغذیه با شیر مادر) تا روز پنجم بعد از تولد ( در صورتی که نوزاد به اندازه کافی با شیر تغذیه شده باشد) صورت می گیرد.

دراستان آذربایجان شرقی سالیانه حدود 70000 نوزاد درروز 3 تا 5 بعد از تولد از نظر بیماری فنیل کتونوری و کم کاری مادرزادی تیروئید غربالگری می شوند. آدرس مراکز نمونه گیری هنگام ترخیص نوزاد از بیمارستان در اختیار والدین قرار می گیرد.

علت اصلی بیماری فنیل کتونوری نقص در ساخت آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز میباشد. متعاقب این نقص آنزیمی بدن قادر به تجزیه اسیدآمینو فنیل آلانین (که در بیشتر غذاهای پروتئینی حیوانی وجود دارد) نمی‌باشد؛ و در نتیجه این ماده در بدن و سلولهای مغزی تجمع می یابد. بنابراین تشخیص بیماری باید در دوره نوزادی با غربالگری انجام شود و چنانچه بیماری به موقع تشخیص داده نشده و بدون درمان رهاگردد به ازای هر ماه تاخیر در شروع درمان، 4 نمره از بهره هوشی شیر خواران کاسته می شود و از آنجائیکه بیشترین رشد و تکامل مغزی کودک در 2 تا 3 سال اول زندگی انجام میشود لذا اگر بعد از این سن تشخیص بیماری داده شود کودک به عقب ماندگی ذهنی متوسط تا شدید مبتلا شده که متأسفانه غیر قابل برگشت می‌باشد.

نوزادان مبتلا به بیماری فنیل کتونوری در ابتدای تولد طبیعی و بدون علامت هستند و تا چند ماه اول ممکن است علائم واضحی نداشته باشند. معمولاً اولین علامت استفراغ است که گاهی پزشک را به فکر استنوز پیلور می اندازد. تأخیر در تکامل، کاهش رشد، بی قراری، بثورات آگرمائی، بوی کپک ادرار (به علت فنیل استیک اسید)، روشن شدن رنگ موهای سروچشم و پوست در چند ماه اول جلب توجه می کند. لیکن در ده در صد موارد ممکن است پوست و مو در افراد مبتلا روشن نباشد. مهمترین و گاهی تنها علامت این بیماری مشکلات عصبی است. تشنج در 25 درصد موارد بیماری دیده می شود، با افزایش سن، کوچکی دورسر، بیقراری، کاهش توجه، حرکات تکراری دستها و اندامها؛ و عقب‌ماندگی ذهنی برومی‌باشد؛ و ممکن است راش‌های پوستی (کهپیر) در بدن کودکان مبتلا مشاهده شود که بارشد کودک از بین می‌رود.

رعایت دقیق رژیم غذایی رکن اصلی درمان و کنترل بیماری فنیل کتونوری است، لذا مصرف شیرخشک فاقد فنیل آلانین در بیماران ضروری میباشد. گرچه این شیرخشک هابسیارگران میباشد خوشبختانه تاکنون بایارانه دولتی در بیمارستان منتخب در اختیار بیماران قرار می‌گیرد.

در مورد طول مدت درمان، در سالهای گذشته پس از 10-12 سالگی از محدودیت رژیم بتدریج کاسته می شد، لیکن اکنون، این باور وجود دارد که باید رژیم در تمام عمر ادامه یابد. مدیریت بالینی بیمار با مراجعات دوره ای به بیمارستان منتخب فنیل کتونوری مرکز استان صورت می گیرد.

بنابراین ظاهر سالم نوزاد نشانه سلامت کامل اونیست. بیماری‌های فنیل کتونوری و کم کاری مادرزادی تیروئید از جمله بیماری‌هایی است که در نخستین روزهای تولد به آسانی تشخیص داده می‌شوند. باتشخیص و درمان به موقع این بیماری‌ها؛ و توان از عقب ماندگی ذهنی و آسیب جدی کودک، بستری شدن در بیمارستان، صرف هزینه زیاد و سایر مشکلات احتمالی پیشگیری نمود.

نویسنده : دکتر ملیحه مطلبی کارشناس بیماریهای غیر واگیر مرکز بهداشت استان