**[بیماری فنیل کتون اوری (پی. کی. یو. Phenylketonuria یا PKU ) چیست؟](http://www.rokhshad.com/1388/11/19/%d8%a8%db%8c%d9%85%d8%a7%d8%b1%db%8c-%d9%81%d9%86%db%8c%d9%84-%da%a9%d8%aa%d9%88%d9%86-%d8%a7%d9%88%d8%b1%db%8c-%d9%be%db%8c-%da%a9%db%8c-%db%8c%d9%88-phenylketouria-%db%8c%d8%a7-pku-%da%86/" \o "بیماری فنیل کتون اوری (پی. کی. یو. Phenylketonuria یا PKU ) چیست؟)**

**بیماری فنیل کتون اوری (پی. کی. یو. Phenylketonuria یاPKU ) چیست؟**حروف P، K و  U به ترتیب از اوّل کلمه های Phenyl ،keton  و  Urea گرفته شده است. پی کی یو یک بیماری ارثی است که از پدر و مادر به فرزند منتقل می شود و به علّت  کمبود نوعی آنزیم در کبد نوزاد به وجود می آید. نوزاد مبتلا، به علت کمبود این آنزیم، قادر به هضم فنیل آلانین نیست. در ادرار مبتلایان به این بیماری موادی به نام فنیل کتون دفع می شود که حاصل هضم ناقص فنیل آلانین است؛ به همین جهت، بیماری را فنیل کتون اوری نامیده اند.  
فنیل آلانین (که به اختصار «فی» خوانده می شود) از مواد ضروری برای سلامت انسان است  در ترکیبات پروتئینی با مواد غذایی به بدن وارد می شود. پروتئین به دلیل کمبود این آنزیم برای بیماران مضر است.  
مصرف غذاهای پروتئینی، از جمله شیر خشک های معمولی و به میزان کمتر شیرمادر، باعث افزایش شدید غلظت خونی فنیل آلانین و تجمع آن در بدن بیمار می شود و رشد و تکامل مغز و ا عصاب را مختل می کند و به ضایعه ی مغزی و عقب ماندگی ذهنی پایدار منجر می گردد. با وجود این، میزان بسیار کم فنیل آلانین در بیماران لازم است.  
میزان لازم برای هر بیمار با آزمایش دوره ای فنیل آلانین خون معلوم می شود. کارشناس تغذیه، بر اساس سطح فنیل آلانین خون بیمار، وضعیت برنامه ی غذایی او را تعیین می کند.

بنابراين تنها و بهترين راه تشخيص اين بيماري , اندازه گيري فنيل آلانين خون نوزاد و آزمايش ادرار او در بدو تولد است .اين آزمايش بايد هرچه زودتر در روزهاي اول تولد صورت گيرد زيرا تاخير در تشخيص بيماري از هفته سوم به بعد خطرناک بوده و ممکن است به ضايعه مغزي غير قابل برگشت منتهي شود, رژيم غذايي بدون فنيل آلانين يا با فنيل آلانين اندک تنها راه درمان اين کودک است و بايد رژيم غذايي آنها بدون گوشت, تخم مرغ , ماهي ,لبنيات , حبوبات و غلات باشد

**بیمار پی کی یو چه نشانه هایی دارد و چگونه تشخیص داده می شود؟**بیماری پی کی یو در بدو تولد نشانه ی بارزی ندارد و ظاهر نوزاد در هفته های اول زندگی سالم است. اما به تدریج علائمی مانند تأخیر در رشد و تکامل، بی قراری، استفراغ، ضایعات پوستی در سطح بدن، بورشدن موهای سر بدون سابقه ی خانوادگی و بوی زننده و نامطبوع عرق و ادرار ظاهر می شود. با گذشت زمان کودک دچار عقب ماندگی ذهنی می شود و اغلب ناآرام و پرجنب و جوش (بیش فعال) است. اين بيماري در بدو تولد هيچگونه نشانه اي ندارد و نوزاد در دو تا سه ماه اول ظاهرا سالم و طبيعي به نظر مي رسد در عين حال با ظهور علائمي همچون عدم تمايل نوزاد به خوردن شير , استفراغ بعد از خوردن شير, بروز اگزما و جوش در سطح بدن و پوست خشک و در بعضي نوزادان با تشنج همراه مي شود.  اين نوع ازبيماران از نظر جسمي خوب رشد مي کنند و موهاي سرشان بور و روشن تر از خواهرها و برادرهايشان است و ممکن است چشم هايشان بدون سابقه ارثي آبي باشد. معمولا عرق بدن و ادرار اين نوزادان بوي زننده و بسيار نامطبوعي مانند بوي کپک دارد. اين کودکان با علائم عقب ماندگي ذهني , اغلب ناآرام و پر جنب و جوش بوده و تعادل عصبي خوبي ندارند. قدرت تکلم آنها ضعيف و راه رفتنشان دچار مشکل مي شود که ممکن است براي هميشه باقي بماند . تظاهرات باليني بيماري تا پنج الي شش ماهگي بسيار گمراه کننده است . اگر درمان شروع  نشود 3, تا 6 ماهگي شروع به از دست دادن علاقه به چيزهاي اطراف خود شده و قبل از اينکه يک سالشان تمام شود به طور واضح رشدشان به تاخير مي افتد . کودکان داراي پي کي يو که سيستم عصبي مرکزيشان صدمه ديده اغلب زود رنج , تحريک پذير , بيقرار و ناآرام بوده و اغلب به چيزهاي اطراف خود صدمه زده و آنها را مي شکنند. اشيا را پرت مي کنند يا لباسهاي عروسک ها را در آورده و آنها را کنده و خرد مي کنند. در بعضي مواقع بچه ها ي اطراف خود را مي زنند . اگر تنها در خانه رها شوند ممکن است اشيا خانه را بهم بريزند . متاسفانه در بيشتر موارد تشخيص آن وقتي عملي مي گردد که عقب ماندگي ذهني کودک مسلم شده است . در واقع وجود بيماري با شروع معلوليت مغزي مشخص مي شود .

همچنین، صحبت کردن، نشستن و راه رفتن کودک مختل می شود و ممکن است این عارضه ها همیشگی شود. علائم بیماری تا ۵ و ۶ ماهگی گمراه کننده است. به همین دلیل، پزشکان در بسیاری از موارد در تشخیص دچار اشتباه می شوند.  
تنها و بهترین راه تشخیص این بیماری، اندازه گیری غلظت فنیل آلانین خون نوزادان در بدو تولد است. این آزمایش باید ۳ تا ۵ روز بعد از تولد انجام شود؛ زیرا تأخیر در تشخیص بیماری، از هفته ی دوم به بعد، موجب آسیب رسیدن به مغز می شود.

**آزمایش چگونه انجام می شود؟**آزمایش روی قطره خونی انجام می گیرد که از پاشنه ی پای نوزاد ۳ تا ۵ روزه گرفته می شود. روش خون گیری بسیار ساده و بدون درد و ضایعه است.  
ابتدا با وارد کردن یک سوزن ظریف و مخصوص (لانست) به نرمه ی کناری پاشنه ی پا، ۲ تا ۳ قطره خون روی کاغذ صافی مخصوص می چکانند. بعد از خشک شدن کامل خون، کاغذ صافی برای انجام آزمایش به آزمایشگاه ارسال می شود.  
در صورتی که نتیجه ی این آزمایش مثبت باشد، آزمایش خون دیگری روی نوزاد انجام می شود تا تشخیص قطعی گردد.  
در صورت ابتلای نوزاد، خانواده از طریق کارکنان بهداشتی آگاه و برای مراجعه به بیمارستان منتخب راهنمایی می شوند.

**آیا بیماری پی کی یو درمان می شود؟**در صورتی که با گرفتن آزمایش خون از نوزاد، بیماری به موقع تشخیص داده شود. می توان با برنامه ی غذایی مناسب و مرقبت های لازم او را درمان کرد.  
میزان موفقیت درمان به زمان شروع و مراقبت های بعد از آن بستگی دارد. هر چه تشخیص و درمان بیماری زودتر آغاز شود، موفقیت بیشتر است.  
مصرف شیر مخصوص و مواد غذایی با فنیل آلانین کم، زیر نظر پزشک و کارشناس تغذیه، تنها را ه درمان است. چنانچه:

* این برنامه ی غذایی به موقع آغاز شود و ادامه یابد.
* آزمایش های فنیل آلانین خون به طور منظم انجام شود
* وضعیت بالینی، تغذیه و تأثیر درمان، دوره ای بررسی گردد.

کودک به رشد طبیعی خود ادامه می دهد و زندگی همراه با سلامتی خواهد داشت.

**با کودکانی که بیماری آنها دیر تشخیص داده شده است، چه باید کرد؟**بهترین زمان تشخیص بیماری، هفته ی اول تا دوم تولد نوزاد است. با وجود این، کودک بیمار در هر سنی که شناسایی شود، باید تحت مراقبت متخصص کودکان وکارشناس تغذیه قرار گیرد؛ زیرا با تنظیم برنامه ی غذایی، وضع بیمار در هر مرحله از بیماری بهتر از وقتی است که برنامه ی غذایی رعایت نشود.  
برنامه ی غذایی نیز بر اساس سطح فنیل آلانین خون تنظیم می شود و باید با آزمایش دوره ای خون بیمار مشخص شود.

**آیا می توان بیماری را پیشگیری کرد؟**در حال حاضر، با ازمایش ژنتیک بیمار و والدین، نقص ژنتیکی تشخیص داده می شود. در صورتی که این نقص مشخص شود، بررسی جنین در حاملگی های بعدی مادر ممکن است. در صورت تشخیص ابتلای جنین به بیماری، امکان سقط وی وجود دارد. هم چنین با مشخص شدن نقص ژنتیکی امکان مشاوره ی ژنتیک با افراد فامیل بیمار که قصد دارند با یکدیگر ازدواج کنند، وجود خواهد داشت.  
اگر یک زوج  (هر دو نفر) ناقل بیماری باشند، بر اساس اطلاعات کسب شده در مشاوره ی زنتیک، می توانند برای زندگی آینده ی خود تصمیم بگیرند.

**چه زمانی مشاوره ی ژنتیک لازم است؟**بعد از تشخیص نوزاد مبتلا در غربالگری، لازم است والدین به مرکز بهداتشتی درمانی ویژه ی مشاوره ی ژنتیک در شهر خود مراجعه کنند تا از چگونگی تشخیص نقص ژنتیکی در خانواده آگاه شوند و در حاملگی های بعدی مادر از این اطلاعات بهره مند شوند.

**آیا خدمات دیگری به والدین بیماران پی کی یو ارائه می شود؟**در هر استان، انجمن پی کی یو فردی را از میان پدران یا مادران مبتلایان که فعال تر است، به عنوان نماینده و رابط استانی انجمن به دانشگاه علوم پزشکی استان معرفی می کند، تا به کمک کارشناس ژنتیک دانشگاه، خدمات و آموزش های لازم را به خانواده ی بیماران در سطح استان ارائه نماید.  
پزشک بیمارستان منتخب، خانواده ی بیمارانی را که در برنامه ی غربالگری شناسایی شده اند به نماینده ی استانی معرفی می کند. بعد از ثبت بیمار توسط نماینده ی استانی، آموزش دوره ای والدین با هماهنگی کارشناس ژنتیک دانشگاه انجام می شود و مواد کمک آموزشی تحویل ایشان خواهد شد. کودکان بايد تحت کنترل متخصص کودکان و کارشناس تغذيه قرار گيرند و فنيل آلانين خون آنها بايد دائما در کنترل باشد.

**توصیه ها**اگر فرزند مبتلا به بیماری پی کی یو دارید، می توانید با توجه به نکته های زیر از مشکلات فرزندتان بکاهید و از تسهیلات ورازت بهداشت بهره مند شوید:

۱)   کارمند بهداشتی شما را به بیمارستان ابوذر اهواز معرفی می نماید. حتماً در تاریخ تعیین شده به بیمارستان مراجعه کنید. در بیمارستان منتخب، ویزیت بیمار توسط پزشک فوق تخصص، مشاوره ی تغذیه توسط کارشناس تغذیه و آزمایش فنیل آلانین در آزمایشگاه برای فرزند بیمار شما انجام می شود.

۲)   در اولین مراجعه به بیمارستان ابوذر اهواز، برای کودک شما پرونده تشکیل می شود. یک جلد از این پرونده نزد شما (پرونده ی همراه) و یک جلد در بیمارستان (پرونده ی بیمارستانی) باقی می ماند. بعد از این موارد، در هر بار مراجعه به بیمارستان منتخب، لازم است درمانگاه و بخش تغذیه اقدام های انجام شده و نتایج بررسی ها را در پرونده ی همراه ثبت نماید و یک کپی از فرم ها را در پرونده ی بیمارستانی بیمار قرار دهد.

۳)   در صورت نیاز، پزشک کودک شما را برای کار درمانی و گفتار درمانی ارجاع می دهد. حتماً به این مرکز مراجعه و کودک خود را برای رشد و تکامل طبیعی یاری کنید.

4)   علاوه بر مراجعه ی بار اول، هر بار که قصد بارداری دارید، حتماً با پزشک مشاوره ژنتیک مشورت کنید. برای بررسی وجود بیماری در جنین، پزشک شما را با فرم مخصوص به آزمیاشگاه ژنتیک منتخب معرفی  خواهد کرد.

آدرس انجمنPKU :بیمارستان ابوذر