

بمناسبت روز جهانی فنیل کتونوری (۲۸ ژوئن مصادف با ۱۸ تیر ماه ۱۴۰۳)

فنیل کتونوری (PKU)، نوعی اختلال متابولیسمی است که بصورت ارثی از والدین به فرزندان منتقل می شود. ازدواج های فAMILIARY مهمترین علت بروز بیماری های ارثی- تغذیه ای مثل فنیل کتونوری است و احتمال بروز بیماری در زوجین ناقل در هر بارداری ۲۵٪ می باشد.

بیماری پی کی یو در بدو تولد نشانه بارزی نداشته و نوزاد در هفته های اول تولد سالم به نظر می رسد. نوزاد مبتلا به علت کمبود نوعی ماده مخصوص قادر به هضم ماده فنیل آلانین موجود در ترکیبات پروتئینی (شیر مادر، شیر خشک، گوشت، تخم مرغ و ...) نمی باشد. بامصرف مواد پروتئینی و متعاقب افزایش فنیل آلانین خون، علائمی نظیر تمایل کم به خوردن شیر و استفراغ بعداز خوردن شیر - بروز ضایعات پوستی و جوش در سطح بدن - وجود بوی زننده و نامطبوع در عرق و ادرار رخ داده و با دیرکرد در شروع تکلم، نشستن و راه رفتن - ناآرامی و پر جنب و جوش بودن و کاهش توجه - بور شدن موهای سر بدون سابقه خانوادگی، ... و نهایتاً وقوع عقب ماندگی ذهنی پایدار با بالا رفتن سن، مشکلات آموزشی و رفتاری در بین مبتلایان همراه می شود.

با غربالگری و شناسایی بیماران در روزهای اول تولد و شروع بموقع درمان می توان از عوارض پیشرونده بیماری جلوگیری کرد. انجام آزمایش تشخیصی در ۳-۵ روزگی نوزاد یعنی ۷۲ ساعت بعد از تغذیه نوزاد با شیر مادر یا شیر خشک امکان پذیر است. روش خون گیری بسیار ساده، بدون درد و ضایعه است. بلافاصله بعداز تشخیص می توان با بکارگیری رژیم غذایی مناسب، درمان و توانبخشی زیر نظریزشک، کارشناس تغذیه و سایر اعضای تیم PKU، بیماری را تحت کنترل قرار داد.

بخاطر داشته باشیم هرچه تشخیص و درمان بیماری زودتر انجام شود، موفقیت درمانی، بیشتر خواهد بود. بنابراین والدین عزیز می توانند در روزهای ۳ تا ۵ بعداز تولد نوزاد با مراجعه به نزدیکترین مراکز غربالگری مستقر در مرکز خدمات جامع سلامت از سلامت نوزاد خود مطمئن شوند.

بزرگداشت این روز فرصت مغتنمی برای اطلاع رسانی همگانی فراهم نموده تا ضمن تمرکز بر غربالگری بهنگام و باکیفیت نوزادان بعنوان آینده سازان جامعه، بهانه ای باشد برای داشتن نگاهی ویژه نسبت به مبتلایان به این بیماری و خانواده های آنان و جلب حمایت سازمان ها و نهادهای دولتی و غیردولتی در جهت بهبود وضعیت سلامت بیماران.



نوریه دلیلی

کارشناس برنامه پیشگیری و مراقبت بیماری فنیل کتونوری