

## PKU (فنیل کتونوری)

یک بیماری متابولیکی ارثی است یعنی برای اینکه کودکی به این بیماری مبتلا شود ، والدین باید هر دو ژن معیوب و مسبب بیماری را به فرزندشان منتقل کنند . در صورتی که یکی از والدین حاوی ژن معیوب باشند، کودک ، فقط ناقل این ژن بوده و علائم بیماری در او ظاهر نمی شود .

کودکان مبتلا به این بیماری نمی توانند اسید آمینه ای به نام فنیل آلانین را که عمدتاً در پروتئین ها از جمله پروتئین شیر مادر، شیر خشک و شیر گاو وجود دارد، هضم کنند. دریافت این جزء پروتئین یا فنیل آلانین را می توان با دادن برنامه غذایی مخصوص کنترل و بدین ترتیب از بروز عوارض بیماری پیشگیری کرد. یکی از این عوارض عقب ماندگی ذهنی است. اصولاً نوزاد مبتلا به بیماری PKU در بدو تولد کاملاً سالم به نظر می رسد ، تمام واکنش های دوره نوزادی در وی طبیعی است و به تدریج علائم بیماری در ۳ تا ۴ ماهگی ظاهر می شود و تنها از طریق غربالگری و انجام آزمایش خون در روزهای اول زندگی این بیماری قابل تشخیص است.

کودکان مبتلا، که تحت درمان قرار نگرفته اند، ویژگی خاصی دارند. بیشتر آنها بورتر (سفید پوست تر) از خواهر و برادرهای طبیعی خود هستند، که این امر به اختلال در هضم فنیل آلانین و تولید رنگینه ملانین حاصل از اختلال است.

بیشتر این شیرخواران دارای ضایعات پوستی هستند و بوی مخصوص عرق و ادرار شبیه بوی نان کپک زده از آنها به مشام می رسد. این شیرخواران بیقرار، پرخاشگر و بیش فعال هستند. در کودکان بزرگتری که درمان نشدند حرکات بی هدف، موارد غیرطبیعی در نوار مغز و ناهنجاریهای رفتاری مثل بیش فعالی و تکانه های ریتمیک (تشنج) ، میکروسفالی (کوچکی سر بیمار) و عقب ماندگی رشد مشاهده می شود.

**تشخیص بیماری:** در بدو تولد، تشخیص بیماری از روی علائم بالینی ممکن نیست. بنابراین بهتر است از تمام نوزادان بین روز ۳ تا ۵ بعد از تولد آزمایش به عمل آید. این آزمایش با آغشته کردن کاغذی مخصوص با چند قطره خون انجام می گیرد که از پای نوزاد گرفته می شود. نوزادانی که مقدار فنیل آلانین خونشان

بالا است شناسایی و مورد آزمایش مجدد برای تایید قرار می گیرند. چنانچه ابتلای نوزاد تایید شود او به بیمارستان منتخب مرکز استان برای درمان و پیگیری مستمر معرفی می شود. بیمارستان منتخب استان بوشهر، مرکز آموزشی درمانی فاطمه زهرا(س) بوده و خانواده های عزیز می توانند از راهنمایی های کارشناس تغذیه این مرکز جهت تعیین میزان شیر دریافتی کودک و نوع رژیم وی استفاده کنند.

**برنامه غذایی مخصوص:** برنامه غذایی کودک باید حاوی مقدار بسیار اندک فنیل آلانین باشد. به ویژه غذاهای با پروتئین نسبتاً بالا از قبیل گوشت ماهی، تخم مرغ، شیر و بیشتر حبوبات باید از برنامه غذایی وی حذف شود. با وجود این، کودک برای رشد طبیعی به پروتئین نیاز دارد و میزان نیاز هر کودک به مواد قندی، چربی و پروتئین ها باید توسط کارشناس تغذیه تعیین شود. هر بیمار با توجه به سطح فنیل آلانین خورش دستور غذایی مخصوص می گیرد. در هر صورت والدین نباید بدون دستور و مشاوره کارشناس تغذیه برنامه غذایی کودک را تعیین نمایند.

### **نکاتی در خصوص برنامه غذایی بیماران PKU**

۱- سطح فنیل آلانین خون با مصرف مواد غذایی مناسب باید در حد طبیعی (۲ تا ۶ mg/dlit) برای کودکان تا ۱۲ سال و (۲ تا ۱۰ mg/dlit) برای بیماران با سن بیشتر بماند.

۲- اگر کودک تحمل پایینی برای فنیل آلانین دارد نباید با غذاهایی آشنا شود که فنیل آلانین یا پروتئین بالایی دارند. در این صورت حذف این غذاها در رژیم کودک برای والدین مشکل می شود. به علاوه آشنا شدن با غذاهای پرفنیل آلانین برنامه غذایی را برای کودکان محدود می کند و اجازه نمی دهد از غذاهای مختلف و متنوع برای او استفاده کنید.

۳- کودک را با انواع وسیعی از غذاها از جمله میوه ها و سبزیجات مختلف به جای غذاهای محدود آشنا کنید.

۴- آب نبات های زیادی وجود دارند که فنیل آلانین بسیار کمی دارند و بعضی کاملاً بدون فنیل آلانین هستند. شکر یک ماده غذایی بدون فنیل آلانین است. فقط آب نبات هایی که شکلات دارند تا حد زیادی فنیل آلانین دارند.

۵- دسرهای یخ زده مثل نوشمک و بستنی یخی فنیل آلانین کمی دارند و برای رژیم های محدود PKU مناسبند.

۶- ادویه جات، نشاسته ذرت، نشاسته گندم و سبزیجات خشک مانند تره، جعفری، ریحان، پوست لیموی زرد و سبز، فلفل شیرین، چاشنی ها، سرکه حتی مخلوط با ادویه و سبزیجات خشک، آب سیب، لیموناد، همه نوع چای سرد یا گرم با همه طعم ها، مرباها، روغن مایع گیاهی، پشمک، بستنی های یخی، آب نبات های بدون شکلات، ذرت بو داده، عسل، ژله و میوه ها کمترین مقدار پروتئین و کوچکترین رقم فی در هر گرم را در مقابل دیگر غذاهای طبیعی دارند. سبزیجاتی مثل لوبیا سبز که دانه های درشتی دارند می توانند فنیل آلانین بیشتری نیز داشته باشند.

۷- نباید به بچه های مبتلا گوشت یا آبگوشت و یا آب خورشت داد، چون گوشت در همه جای غذا پخش شده است.