



پی.ک.یو " چیست؟

حروف P و K و U به ترتیب از کلمات Phenyl Keton Uria گرفته شده است. پی کی یو یکی از بیماری های ژنتیکی است که به علت کمبود نوعی آنزیم در کبد نوزاد به وجود می آید. چون در ادرار این افراد موادی به نام فنیل کتون دفع می شود، به همین جهت اختلال را فنیل کتونوری نامیده اند

فنیل کتونوریا چیست؟

مواد گوشتی (پروتئین ها)، لبنیات و حبوبات دارای اسید آمینه ای هستند که «فنیل آلانین» نام دارد. این ماده پس از ورود به بدن توسط آنزیمی به نام «فنیل آلانین هیدروکسیلاز» شکسته و به تیروزین تبدیل می شود. تیروزین نیز سپس شکسته شده و مواد متعددی از جمله رنگ دانه پوست و مو از آن ساخته شده و متابولیت های نهایی آن از بدن دفع می شود. پس چنانچه آنزیم «فنیل آلانین هیدروکسیلاز» که فقط در کبد ساخته می شود به دلیل اختلالات ژنی وجود نداشته باشد «فنیل آلانین» وارد شده به بدن، در بافتهای مختلف از جمله مغز تجمع یافته و سبب آسیبهای متعددی به این بافت (مغز) می شود این بیماری که «فنیل کتونوریا» نام دارد از پدر و مادر به ارث می رسد.

مصرف غذاهای پرتئینی از جمله شیرخشک های معمولی و به میزان کمتر شیرمادر باعث افزایش شدید غلظت خونی فنیل آلانین و تجمع آن در بدن، اختلال در تکامل مغز و اعصاب و در نهایت ضایعه مغزی و عقب ماندگی ذهنی پایدار در مبتلایان می شود.

تجمع فنیل آلانین و مشتقات غیرطبیعی آن در نسوج مختلف، فعالیت سلولها، بخصوص سلولهای سیستم عصبی را تحت تأثیر قرار داده و از رشد آن جلوگیری می کند.

این ضایعات متأسفانه در هفته های اول تولد، نشانه های واضحی ندارند در نتیجه بیماری بموقع تشخیص داده نشده و درمان آن به تأخیر میفتد.

در چنین دوران بحرانی که حیاتی ترین مرحله شکل گیری و تکامل مغز کودک است. تغذیه با شیرمادر یا شیرخشک معمولی و یا هر ماده پروتئینی دیگر ادامه می یابد و منجر به ضایعه عصبی می شود و توان هوشی و قدرت ادراک کودک به تدریج تضعیف می شود و در نهایت منجر به معلولیت شدید ذهنی می گردد.

متأسفانه گذشت زمان، شانس طلایی درمان را از بین برده و رژیم غذایی و درمان های بعدی، دیگر نتیجه مطلوب را نخواهند

علائم : این بیماری در ابتدای تولد علائمی ندارد و ظاهر نوزاد طی هفته های اول زندگی ، سالم است ولی به تدریج استقرار ، تاخیر در رشد و تکامل ، بوی نامطبوع و زنده عرق و ادرار نوزاد ، بوری موهای سر ، ضایعات پوستی (کهیر) در سطح

بدن ، تشنج ، پرفعالیتی ، حرکات بی هدف ، با افزایش سن کوچکی دور سر ، کاهش توجه ، بوی کپک در هوای بازدمی تنفس

عقب ماندگی ذهنی شدید از عوارض مهم بیماری فنیل کتون اوری است

فرم های مختلف بالینی و بیوشیمیایی افزایش فنیل آلانین در بدن

۱ - فنیل کتونوری (PKU) نوع کلاسیک ۲ - PKU غیر کلاسیک یا بدخیم (کمبود کوفاکتور BH4) ۳ - فنیل آلانینیسم گذرا

PKU در ایران:

بروز این بیماری همراه با افزایش مداوم فنیل آلانین خون بین ۱ در ۳۰۰۰ تا ۶۰/۰۰۰ بر حسب کشور متفاوت است. در ایران بر اساس نتایج برنامه غربالگری نوزادان از سال ۱۳۷۶ تا سال ۱۳۸۹، ۱ در ۸۰۰۰ است. بیماری اتوزوم مغلوب است و شیوع آن در صورتی که ازدواج های خویشاوندی شایع باشد افزایش می یابد.

وضعیت PKU در ایران بر اساس اطلاعات برنامه کشوری کنترل pku:

بر اساس برنامه غربالگری انجام شده در جمعیت 630000 از نوزادان تحت پوشش ۶ دانشگاه علوم پزشکی در سه استان بزرگ کشور (تهران، فارس، مازندران) بروز کلی PKU ۱ در ۸۰۰۰ برآورد شده است. اطلاعات تفصیلی این برنامه در مجموعه تحلیلی در سال ۱۳۸۹ از سوی مرکز مدیریت بیماریهای غیرواگیر منتشر شده است. این اطلاعات با توسعه برنامه غربالگری به کشور تعمیق خواهد یافت. در این مجموعه هم چنین اطلاعات مربوط به روند پیشرفت و تاثیر برنامه منعکس شده است.

وضعیت PKU در استان خراسان رضوی :

در حال حاضر کلیه بیماران شناسایی شده در استان خراسان رضوی جهت انجام اقدامات درمانی و حمایتی مراقبتی به کلینیک منتخب pku واقع در بیمارستان امام رضا (ع) مشهد ارجاع می گردند.

اعضاء تیم بالینی: شامل ۱- پزشک متخصص غدد و متابولیسم کودکان ۲- کارشناس تغذیه ۳- گفتار درمان ۴- کاردرمان ۵- روانشناس بالینی ۶- مددکار اجتماعی

برنامه غربالگری PKU در ایران:

آزمایش غربالگری :

بین روز سوم (پس از ۷۲ ساعت تغذیه با شیر مادر) تا روز پنجم بعد از تولد صورت می گیرد. برای انجام آزمایش، قطره ای از خون پاشنه پای نوزاد بر روی کاغذ فیلتر گرفته می شود و مقدار فنیل آلانین خون (phe) تعیین می شود.



انجام مجدد آزمایش غربالگری از پاشنه پا (در هفته دوم تولد) در موارد زیر ضروری می باشد .

- ۱) نوزاد نارس
- ۲) نوزاد با وزن زمان تولد کمتر از ۲۵۰۰ گرم
- ۳) نوزاد با وزن زمان تولد بیش از ۴۰۰۰ گرم
- ۴) دو یا چند قلو
- ۵) نوزادان بستری یا با سابقه بستری در بیمارستان
- ۶) نوزادان با سابقه مصرف داروهای خاص (مثل دوپامین , کورتن و...)
- ۷) نوزادان با سابقه تعویض ویا تزریق خون

ارزیابی نتایج مثبت :

در صورتی که phe در آزمایش غربالگری، برابر یا بیش از ۴ mg/dl باشد، نتیجه غربالگری (موسوم به آزمایش سطح يك) مثبت ارزیابی می شود و باید با روش HPLC (موسوم به آزمایش تایید یا سطح دوم)، بررسی برای تایید انجام شود. در صورتی که phe در این مرحله (سطح يك) برابر یا بیش از ۲۰ mg/dl باشد، انجام کلیه مراحل سطح دو (آزمایش به روش HPLC) باید حداکثر ظرف ۷۲ ساعت به انجام رسد

ارزیابی نتایج مثبت در سطح دو (آزمایش تایید به روش HPLC):

در کلیه موارد سطح دو (در آزمایش تایید به روش HPLC)، که سطح phe بیشتر یا مساوی ۴ mg/dl است، نوزادان باید طبق مراحل تعیین شده در دستورالعمل کشوری برای ارزیابی به بیمارستان منتخب PKU در مرکز استان ارجاع شوند. در این مرحله، پزشك مسئول تیم پزشکی pku بعد از رد تیروزیمی، نتایج را بر اساس سطح فنیل آلانین (phe) مورد بررسی قرار داده و اقدامات لازم را سازماندهی کرده و انجام می دهد. همچنین پزشك در کلیه موارد در این مرحله باید ابتدا ابتلاي نوزاد به موارد غیر کلاسیك را نیز با انجام بررسی بالینی دقیق و انجام آزمایشات لازم رد نماید

هدف کلی:

کاهش بار بیماری فنیل کتونوری

اهداف اختصاصی:

- ۱- کاهش بروز بیماری
- ۲- کاهش معلولیت جسمی
- ۳- کاهش عقب ماندگی ذهنی
- ۴- کاهش صدمه به خانواده به عنوان واحد زیر بنایی اجتماع

استراتژی ها :

- ۱- غربالگری و شناسایی کودکان مبتلا و درمان استاندارد آنها
- ۲- مشاوره ژنتیک و تشخیص پیش از تولد در خانواده و فامیل نزدیک بیمار