

کلیات و بیماری :

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 می افتد.

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 استفراغ ، 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 مانگی ذهنی شدید از عوارض مهم بیماری فنیل کتون اوری است