

بیشتر بدانیم :

فرم های مختلف بالینی و بیوشیمیایی افزایش فنیل آلانین در بدن

1- فنیل کتونوری (PKU) نوع کلاسیک 2-PKU غیر کلاسیک یا بدخیم (کمبود کوفاکتور BH4) 3- فنیل آلانینیسم گذرا

PKU در ایران:

بروز این بیماری همراه با افزایش مداوم فنیل آلانین خون بین 1 در 3000 تا 60/000 بر حسب کشور متفاوت است. در ایران بر اساس نتایج برنامه غربالگری نوزادان از سال 1376 تا سال 1389، 1 در 8000 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 6 دانشگاه علوم پزشکی در سه استان بزرگ کشور (تهران، فارس، مازندران) بروز کلی PKU 1 در 8000 برآورد شده است. اطلاعات تفصیلی این برنامه در مجموعه تحلیلی در سال 1389 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 1- پزشک متخصص غدد و متابولیسم کودکان 2- کارشناس تغذیه 3- گفتار درمان 4- کاردرمان

5- روانشناس بالینی 6- مددکار اجتماعی

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

- 1) نوزاد نارس
- 2) نوزاد با وزن زمان تولد کمتر از 2500 گرم
- 3) نوزاد با وزن زمان تولد بیش از 4000 گرم
- 4) دو یا چند قلو
- 5) نوزادان بستری یا با سابقه بستری در بیمارستان
- 6) نوزادان با سابقه مصرف داروهای خاص (مثل دوپامین ، کورتن و...)
- 7) نوزادان با سابقه تعویض و یا تزریق خون