

# FENİLKETONÜRİ NEDİR?

Ecz. Güzide SÖNMEZ

**F**enilketonüri nadir görülen kalıtsal metabolik hastalıklardan biridir. Anne ve babasında hastalık yapmayan bozuk genleri alan bir çocuk fenilketonüri hastalığı ile doğmaktadır. Anne ve babanın taşıyıcı olması halinde bu çiftin her çocuğunda hastalığın görülme ihtimali %25'dir. Fenilketonüri, toplumumuzda hala yeterince bilinmemekte ve tedavi edilmediği takdirde çocuğun ömür boyu özürlü kalmasına sebep olmaktadır.

Bu hastalıkla doğan çocuklar proteinli gıdalarda bulunan fenilalanin isimli bir amino asidi sindiremezler, sonuçta kanda ve diğer vücut sıvılarında biriken fenilalanin ve artıkları, çocuğun gelişmekte olan beynini harap eder ve ileri derecede zeka özürlü olmasına, sinir sistemini ilgilendiren daha bir çok belirtilerin ortaya çıkmasına neden olur. Fenilketonüri Amerika'da ve bir çok Avrupa ülkesinde her 10.000-30.000 yenidoğan da bir görülmesine karşın ülkemizde 3.000-4.000 yenidoğan da bir görülmektedir. Türkiye fenilketonüri hastalığının en sık görüldüğü ülkelerden biridir. Ülkemizde akraba evliliklerinin sıklıkla yapılması anne ve babanın taşıyıcı olduğu bu gibi hastalıkların yüksek sıklıkta izlenmesine neden olmaktadır. Akraba evliliği hastalığın görülme sıklığını artırıyor olsa da, akraba olmayan bireylerin de çocukları hastalıklı doğabilir. Çünkü Türkiye'de her 100 kişiden 4 ü bu hastalık açısından taşıyıcı durumundadır

## FENİLKETONÜRİ NASIL TEŞHİS EDİLİR?

Hayatın ilk bir kaç ayı içerisinde fenilketonüri hastalığı olan bebekler sağlıklı bebeklerden ayrırt edilemez. Fenilketonürlü çocuklarda 5-6 aylardan sonra zekadaki gerileme belirgin hale gelir. Akranlarından farklı olarak oturma, yürüme ve konuşma gibi becerileri kazanamazlar. Beyin gelişimleri normal olmadığından başları da küçük kalır. Ayrıca kusma,

aşırı el, kol, baş hareketleri, havale nöbetleri, ciltte döküntüler, idrar ve terin küf gibi kokması hastalığın önemli belirtilerindedir. Bu çocukların % 60'ında göz, kaş ve cilt rengi anne-babaya göre daha açıktır. Fenilketonüri hastalığı ile doğan bebeğin, beyni etkilenmeden, erken olarak tanınması çok önemlidir. Bu amaçla geliştirilmiş her yenidoğan çocuğa uygulanabilen bir tarama testi vardır. Doğumdan 72 saat sonra özel bir filtre kağıdına alınan 2 damla kan teşhis için yeterlidir. Hasta bebek hayatın ilk günlerinde tanındığında uygun diyet tedavisi ile zeka geriliği önlenemediği için gelişmiş ülkelerde tüm yenidoğanların fenilketonüri yönünden taranması zorunluluğu vardır.

## FENİLKETONÜRİ NASIL TEDAVİ EDİLİR?

Fenilketonüri erken teşhis edildiğinde tedavi edilebilen bir hastalıktır. Tedavide genel ilke gıdalar ile alınan fenilalanin miktarını azaltarak kan fenilalanin düzeyini normal sınırlar içinde tutmaktır. Diyet tedavisinde fenilalanini çok azaltılmış ya da fenilalanin içermeyen özel ve ilaç niteliğinde mame ve tıbbi ürünlerin kullanılması gereklidir.



Fenilketonüri yenidoğan taraması ile saptanıp ilk 3 ayda tedaviye başlanmaz ise hastalığın şiddetine uyan zihinsel özür gelişmesi kaçınılmazdır. Tedaviye mümkün olduğunca erken başlanması zihinsel performansı olumlu etkileyecektir. Hastanın belli aralarla beslenme durumu değerlendirilmeli, kan fenilalanin ve tirozin düzeyi ölçülmeli ve ölçüm düzeylerine göre diyeti ayarlanmalı, zihinsel gelişimi izlenmelidir. İlk 2 yaşta haftada iki kez, 2-4 yaş arasında haftada bir, 4-10 yaşlarda 15 günde bir, daha sonra ise ayda bir kez kan fenilalanin düzeyi ölçülmelidir. Kan fenilalanin düzeylerinin 0-12 yaş arası 2-6 mg/dl, 12 yaşından sonra 2-11 mg/dl, fenilketonürlü hastanın gebeliği süresince ise 2-4 mg/dl değerleri arasında tutulması gerekir.

Tedavi en az beyin dokusunun en hızlı geliştiği hayatın ilk 8-10 yılı boyunca çok iyi şekilde uygulanması gerekmektedir. Birlikte diyet tedavisi yaşam boyu olmalıdır. Yenidoğan döneminde diyet tedavisi başlanmış fenilketonürlü hastalar, yetişkin olduklarında diyeti bırakırlarsa algılamada güçlük, dikkat azalması gelişmektedir.

Anne sütü bebeklerin büyüme ve gelişmesi için gerekli olan bir besindir. Fenilketonürlü bebekler de anne sütü ile birlikte fenilalaninsiz karışımlar (tıbbi mama) kullanılarak ve kan fenilalanin değerleri yakından izlenerek beslenebilirler. Yapılan çalışmalar yaşamın ilk yıllarında anne sütü alan fenilketonürlü bebeklerde büyüme ve zihinsel gelişimin daha iyi olduğunu göstermektedir.

**Bu hastalığın zamanımızdaki tek tedavi yolu fenilalaninden kısıtlı diyettir** ve bu diyet tedavisinin aile, metabolik hastalıklarda uzmanlaşmış çocuk hekimi, diyet uzmanı ve laboratuvar uzmanlarından oluşan bir ekip tarafından izlenmesi gerekmektedir. Tedaviye uymayan hastalarda zihinsel ve gelişimsel bozukluklar olabileceği için hasta sahibi olan ailelerin diyeti çok iyi öğrenmesi gerekmektedir.

dir. Annenin ilk çocuğu hastalıklı olarak doğmuş ise ikinci bebeğin daha anne karnında iken hasta olup olmadığının belirlenmesi yani anne karnında erken tanı mümkün olabilmektedir.

### FENİLKETONÜRİ DİYETİ ve TEMEL PRENSİPLERİ

A- Et , balık , peynir , yumurtalar , süt ve kuruyemişler protein ve dolayısıyla fenilalanin bakımından zengin olduğu için yasaktır.

B- Diğer yiyecekler (patates ve tahıllar) gibi az miktarlarda tüketebilirler. Ölçülü yiyecekler öğünler arasında dağıtılır. Ölçüler kişiden kişiye, aynı kişide günden güne değişir.

C- Çoğu meyveler, bazı sebzeler ve salatalar normal olarak alınabilir. Şeker, reçel, şurup ve yağlar mesela; tereyağ, domuz yağı, pişirme yağı normal kullanılabilir. PKU' lu kişiler için düşük proteinli özel ürünler imal edilmiştir.

Bunlar düşük proteinli ekmek, makarna, un bisküvi, pirinç gibi diyetle çeşitliliği sağlayan ürünlerdir.

D- Et, balık, peynir ve yumurta gibi yüksek proteinli yiyecekler yapıları değiştirilip fenilalanin içermeyen hale gelmeden tüketilmemelidir. Bu protein ikameleri (içeriğinde e.g. XP AnalogLCP, Aminogran Food Supplement, Maxamaid XP, PKU Express gibi ibareler yer alır) uygun şekilde kullanılabilir. Bunlar büyüme ve gelişme için temel ve güvenli protein ihtiyacını karşılar. Hastayı takip eden diyetisyen ve pediatrist hasta için uygun olan miktarı ve nasıl alınacağını tavsiye edecektir.

Protein ikameleri PKU' lu kişi için günlük diyetinin önemli bir bölümünü oluşturur. Gün içinde düzenli bir şekilde eşit miktarlarda alınmalıdır.

Vitamin ve minerallerde diyetle sürekli yer almalıdır.

Kaynak: [www.pku.gen.tr](http://www.pku.gen.tr)

