

مادرگرمای قدم نو رسیده مبارک :

این برگه آموزشی جهت آشنایی شما با بیماری فنیل کتونوری و مراقبت از فرزند دلبندتان در منزل می باشد.

سوالات رایج مادر :

بیماری فنیل کتونوری چیست ؟

این بیماری یک نقص متابولیکی و ژنتیکی نادر است. فنیل آلانین که یک اسید آمینه پروتئینی در مواد غذایی مانند گوشت، لبنیات و حبوبات می باشد این ماده پس از ورود به بدن توسط آنزیمی به نام فنیل آلانین هیدروکسیلاز شکسته و در بدن تجزیه می شود و نهایتاً دفع می شود این آنزیم در کبد ساخته می شود اگر این آنزیم به دلیل بیماری ژنتیکی در کبد ساخته نشود فنیل آلانین وارد شده به بدن تجزیه و دفع نمی شود و در بافتهای مختلف بدن مانند مغز تجمع و سبب آسیب مغزی می شود به این بیماری فنیل کتونوریا گفته می شود که در نوزادان مبتلا به این بیماری نیز در اثر مصرف شیر مادر که این ماده فنیل آلانین وجود دارد دچار عوارض بیماری می شود

فنیل کتونوری چرا باعث عقب ماندگی ذهنی می شود؟

مصرف غذاهای پروتئینی از جمله شیر خشک های معمولی و به میزان کمتر شیر مادر باعث افزایش شدید فنیل آلانین خون و تجمع آن در بدن، اختلال در تکامل مغز و اعصاب و در نهایت عقب ماندگی ذهنی پایدار در مبتلایان به این بیماری می شود

کودک من چگونه به این بیماری مبتلا شده است ؟

این بیماری یک بیماری ارثی است که ژن آن را از پدر و مادر به ارث برده است به صورتی که پدر و مادر ژن بیماری را دارند اما مبتلا به بیماری نیستند اما نوزاد از هر دو نفر ژن بیماری را گرفته و بیماری در نوزاد بروز می کند این بیماری در ازدواج های فامیلی بیشتر رخ می دهد

چگونه این بیماری تشخیص داده می شود ؟

در روز دوم یا سوم تولد نوزاد با انجام آزمایش خون این بیماری قابل تشخیص است خوشبختانه امروزه تشخیص این بیماری در ماههای اول حاملگی امکان پذیر می باشد همچنین مشاوره قبل ازدواج برای مشخص کردن افرادی که ژن این بیماری را دارند نباید با هم ازدواج کنند زیرا آمار بالاین بیماری به علت ازدواج های فامیلی می باشد

علامت این بیماری چیست ؟

کودک مبتلا به این بیماری در بدو تولد بدون علامت است اما به تدریج در پایان ماه اول دچار تاخیر در رشد تکاملی، استفراغ، روشن شدن رنگ مو و چشم و تشنج می شود

سپس با افزایش سن کودک کوچکی دور سر، عقب ماندگی ذهنی، بیقراری، کاهش توجه بروز می کند

ادرار و تنفس این کودکان به دلیل تجمع فنیل آلانین در بدن بوی کپک می دهد.



آیا این بیماری درمان دارد؟

هدف از درمان این بیماری کاهش مقدار فنیل آلانین در بدن به منظور پیشگیری از عقب ماندگی ذهنی است بنابراین تشخیص زودهنگام بیماری (از روز سوم) و شروع تغذیه کودک با شیر مخصوص میتواند سطح فنیل آلانین خون را در ۱۲ سال اول زندگی در حد نرمال نگه داشت تا از آسیب مغزی جلوگیری شود این بیماری درمان ندارد اما از طریق رعایت رژیم غذایی مناسب از بروز عوارض جلوگیری کرد.

بسمه تعالی

کد سند: PAM-CC-94

شماره ویرایش: ۱

تاریخ بازنگری: ۱۳۹۱/۰۳/۱۴



آموزش به بیمار

فنیل کتونوری نوزادی



بیمارستان خاتم الانبیاء تایباد

واحد آموزش به بیمار (بهار ۱۴۰۱)

نکاتی که مادران باید بدانند:

رژیم غذایی محدودیت فنیل آلانین باید تا آخر عمر رعایت گردد

پدر و مادر ممکن است سالم باشند اما ممکن است ژن بیماری را داشته باشند و به فرزند منتقل کنند حتما مشاوره قبل ازدواج انجام شود

دختری که مبتلا به این بیماری است و از نظر ذهنی مشکل ندارد میتواند ازدواج کند و برای حاملگی حتما سطح فنیل آلانین خون خود را کنترل کند تا جنین در رحم در اثر افزایش فنیل آلانین مادر دچار عقب ماندگی نشود

زمان تشخیص این بیماری مثل طلا ارزش دارد

دوره نوزادی حیاتی ترین مرحله تکامل مغز می باشد و تشخیص زودرس بیماری می تواند نوزاد را از عقب ماندگی ذهنی نجات دهد و کودک مبتلا می تواند از هوش خوب و رفتار مناسب برخوردار باشد



منبع: WWW.PKUiran.org

آدرس کلینیک سلامت: طبقه پایین ساختمان اداری بیمارستان تلفن: ۰۲۳۹۹۰۵۴۵۵ داخلی ۲۴۵

کودکم را چگونه تغذیه کنم؟

در نوزادان مبتلا به این بیماری تا ۶ ماهگی از شیر مخصوص و بعد از آن از غذاهای مخصوص به تدریج شروع شود با افزایش سن کودک، نیاز تغذیه ای افزایش می یابد می توان از سبزیجان، میوه، نشاسته برنج و نان و سیب زمینی و به مقدار کمتر از حبوبات استفاده نمایید. و سطح فنیل آلانین خون باید مرتب اندازه گیری شود تا در محدوده خطر نباشد ضمناً رژیم محدود از فنیل آلانین را باید تا آخر عمر رعایت کرد زیرا افزایش فنیل آلانین در بزرگسالی نیز باعث عقب ماندگی ذهنی می شود.

رژیم غذایی هر بیمار با توجه به سطح فنیل آلانین بایستی توسط کارشناس تغذیه تعیین گردد.

رژیم غذایی مخصوص این بیماری چیست؟

رژیم غذایی مخصوص این بیماران باید حاوی مقدار بسیار اندک فنیل آلانین باشد بنابراین از مواد پروتئینی نسبتاً بالا مانند: گوشت لبنیات، ماهی، تخم مرغ، حبوبات و آرد باید از رژیم غذایی آنها حذف گردد کودک برای رشد به پروتئین نیاز دارد جایگزین به پروتئین مصنوعی پیشنهاد شده است

توجه: اسپارتام یک شیرین کننده مصنوعی حاوی فنیل آلانین می باشد از خرید خوراکی هایی که حاوی این ماده است برای کودک خود خودداری کنید و به برچسب هر گونه خوراکی غذا و دارو توجه کنید.