

## تعریف :

بیماری فنیل کتونوری یک نقص مادرزادی نادر است. اختلال اصلی در این بیماری، تجمع اسید آمینه فنیل آلانین در مایعات بدن و سیستم عصبی است که به دلیل عدم وجود آنزیم مورد نیاز برای تبدیل فنیل آلانین به تیروزین به وجود می آید (اسید آمینه ها اجزاء اصلی تشکیل دهنده ساختمان پروتئین هستند) تجمع غیرطبیعی این اسید آمینه در بدن کودک خطرناک است و منجر به بروز اختلالاتی در مغزو پوست می شود.



## علل و عوامل :

برای اینکه کودکی به این بیماری مبتلا شود والدین باید هر دو ژن معیوب و مسبب بیماری را به فرزندشان منتقل کنند در صورتی که یکی از والدین حاوی ژن معیوب باشند، کودک صرفاً ناقل این ژن بوده و علائم بیماری در وی ظاهر نمی شود.



## علائم و نشانه ها :

نوزاد مبتلا به فنیل کتونوری در زمان تولد طبیعی است و ممکن است تا ماههای اول هیچ علامتی نداشته باشد اما بعد از مدتی علائم با مشکلات عصبی شروع می شود و کودک دچار تشنج می شود.. گاهی اوقات استفراغ شدید اولین علامت بیماری است ؛ کودکان مبتلا غالباً نسبت به خواهران و برادران خود پوست روشن تری دارند ممکن است موهای بور و چشم آبی داشته باشند؛ ادرار و تنفس این کودکان به دلیل وجود فرآورده های فنیل آلانین بوی کپک می دهد و ممکن است راش های (کهیر) پوستی در بدن کودکان مبتلا مشاهده شود که با رشد کودک از بین می رود. در صورتی که بیمار درمان نشود عقب ماندگی ذهنی به تدریج پیشرفت می کند. در کودکان بزرگتری که درمان نشدند حرکات بی هدف، موارد غیرطبیعی در نوارمغز و ناهنجاریهای رفتاری مثل بیش فعالی، میکروسفالی (کوچکی سر بیمار) و عقب ماندگی رشد مشاهده می شود.

## تشخیص :

به دلیل عدم وجود علائم در زمان تولد و پیشرفت آهسته بیماری، بهترین روش تشخیص، بررسی آزمایشگاهی سطح فنیل آلانین خون است. بهترین زمان برای انجام آزمایش خون ۴۸-۲۴ ساعت بعد از تولد یعنی زمانی که تغذیه پروتئینی آغاز شده است می باشد این آزمایش که تست گاتری نامیده می شود در حال حاضر برای همه نوزادان به همراه سایر آزمایشات غربالگری بین روزهای سوم تا پنجم تولد انجام می شود. به دلیل تشخیص سریع بیماری، غالب موارد به موقع شناسایی شده و درمان می شوند.



## درمان :

هدف از درمان کاهش مقدار فنیل آلانین در بدن به منظور پیشگیری از عقب ماندگی ذهنی کودک است به منظور رسیدن به این هدف، بیمار باید رژیم غذایی محدود از لحاظ فنیل آلانین داشته باشد شیرهای مصنوعی موجود در بازار مثل لوفنالاک حاوی فنیل آلانین محدود هستند و توصیه می شود شیرمادر قطع



فوق تخصص

مرکز آموزشی درمانی نمازی  
واحد آموزش ضمن خدمت

# فنیل کتونوری

(PKU)



## PT-HO-82

**گردآوری : فاطمه اسماریان کارشناس پرستاری**  
**بازبینی: اشرف معصوم کارشناس ارشد NICU**  
**استاد علمی: دکتر شهناز پور آجن فوق تخصص**  
**نوزادان**  
**۱۳۹۵**

✓ مراجعات منظم به پزشک و بررسی سطح فنیل آلانین به روند بهبودی بیمار کمک قابل توجهی می کند.

شود و به جای آن از این نوع شیر استفاده شود. در صورتی که از شیرهای مصنوعی کاملاً خالی از فنیل آلانین استفاده می شود شیرخوار می تواند به طور متناوب از شیر مادر هم استفاده نماید.



### توصیه های لازم :

✓ والدین کودکان مبتلا باید با کارشناسان تغذیه در رابطه با رژیم غذایی مناسب و محدود از فنیل آلانین مشورت کنند (مواد غذایی که فنیل آلانین کمی دارند شامل غلات، نان، نشاسته و میوه جات می باشد).  
✓ عدم ادامه درمان حتی در بزرگسالی منجر به اشکال در بهره هوشی و عملکرد شناختی بیمار می شود بنابراین توصیه می شود بیماران رژیم محدود از فنیل آلانین را برای همه عمر رعایت کنند.

### منابع :

1- Kliegman : Nelson textbook of pediatrics ; 18<sup>th</sup> edition ; 2007  
1- PKU. Available from:  
<http://www.mdconsult.com/das/patient/body/328225340-3>  
Accessed: March 2010