



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی اراک

فنیل کتون اوری

تهیه و تنظیم : مهدیه زارعی

منبع : کتاب ونگ

تحت نظارت دکتر نجمه حسن قلیایی فوق تخصص نوزادان

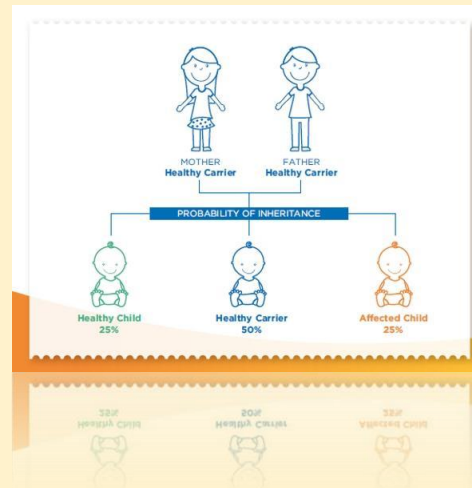
تابستان 1400

پیش آگهی

زنان مبتلا به فنیل کتونوری باید محدودیت رژیم غذایی را در دوران بارداری رعایت کنند .

در صورت افزایش سطح فنیل آلانین به 20 dl/mg یا بالاتر روی مغز جنین تاثیر کرده و تکامل طبیعی جنین مختل می شود .

این زنان از نظر احتمال ابتلاء کودک به فنیل کتونوری (در هر بارداری احتمال ابتلاء کودک به میزان 50% وجود دارد) مورد مشاوره قرار می گیرند.



رژیم غذایی

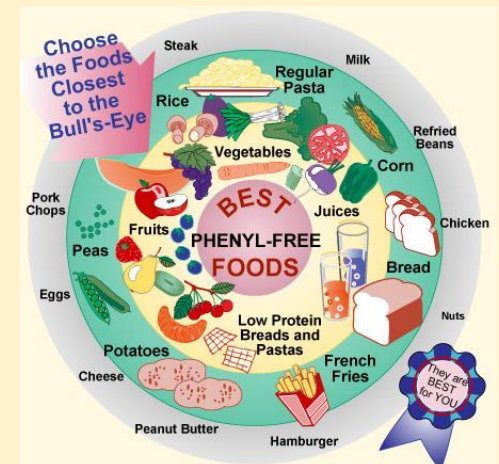
محدودیت تغذیه ای بعد از تولد تا دوره بزرگسالی ادامه پیدا می کند.

مصرف مواد پروتئینی از قبیل پنیر، تخم مرغ، گوشت، حبوبات و ... محدود می باشد.

مواد غذایی با سطح فنیل آلانین پایین از قبیل سبزیجات، میوه ها، غلات، نان و نشاسته را می توان استفاده کرد.

دریافت اسید آمینه ضروری تیروزین هم لازم می باشد.

در سن مدرسه همسالان کودک نقش زیادی در باز داشتن کودک از رعایت رژیم غذایی پر پروتئین مانند شیر، بستنی، همبرگر دارند. بنابراین محدودیت رژیم غذایی در این دوران با مسائل زیادی همراه است



درمان

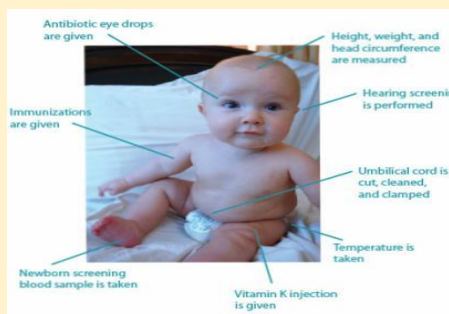
در این کودکان سطح فنیل آلانین در محدوده 2-8mg/dl ننگه داشته می شود . سطح بالاتر از 11-15mg/dl باعث آسیب مغزی می شود

محدود کردن پروتئین (فنیل آلانین) رژیم غذایی:

رژیم غذایی نباید دیرتر از 3 هفتهگی شروع گردد . فنیل آلانین شیر مادر پایین می باشد بنابراین با کنترل سطح فنیل آلانین می توان از شیر مادر استفاده کرد .

در غیر این صورت از شیرهای مخصوص "لفنالاک"، "فنکس-1" که مقدار کمی فنیل و در غیر آلانین دارد استفاده می گردد.

فنیل فری فاقد فنیل آلانین بوده و برای کودکان بزرگتر استفاده می شود تا در انتخاب سایر مواد غذایی حاوی پروتئین آزادی بیشتری داشته باشند



4

علائم

- استفراغ
- نارسایی در رشد
- تحریک پذیری
- دل درد
- گریه مداوم
- رفتارهای غیر عادی
- مثل فریاد کشیدن، کوبیدن سر به اطراف
- عدم هوشیاری نسبت به زمان و مکان
- حرکات تکراری

تجمع فنیل آلانین در خون و رسوب در بافتهای مغزی باعث تشنج و کاهش رشد بافتهای مغزی و میکروسفالی می شود.

ظاهراین کودکان به دلیل کمبود ملانین شامل موهای بلوند، چشمان آبی، ضایعات اگزمایی در پوست

تشخیص

- تست گاتری
- آزمایش ادرار

3

فنیل کتون اوری

بیماری ژنتیکی است که به وسیله اتوزوم مغلوب به ارث می رسد و عمدتاً در کودکان سفید پوست دیده می شو

علت

در اثر کمبود آنزیم کبدی فنیل آلانین هیدروکسیلاز ایجاد می گردد. تحت تاثیر این آنزیم فنیل آلانین در نهایت به ملانین تبدیل می شود.

افزایش سطح فنیل آلانین در خون و دفع متابولیتهای آن از ادرار ایجاد می گردد که باعث بوی خاص کپک یا بوی موش در ادرار می گردد.



2