

Fenilketonüri (PKU) NEDİR?

Hem anne hem de babadan genler yoluyla geçen kalıtsal bir amino asit metabolizma bozukluğudur.



İDİL REHBERLİK VE
ARAŞTIRMA
MERKEZİ

BİLGİ İÇİN

YENİ MAH. 131 SK. NO 1 İDİL
ŞIRNAK
04865513323
<https://idilram.meb.k12.tr/>



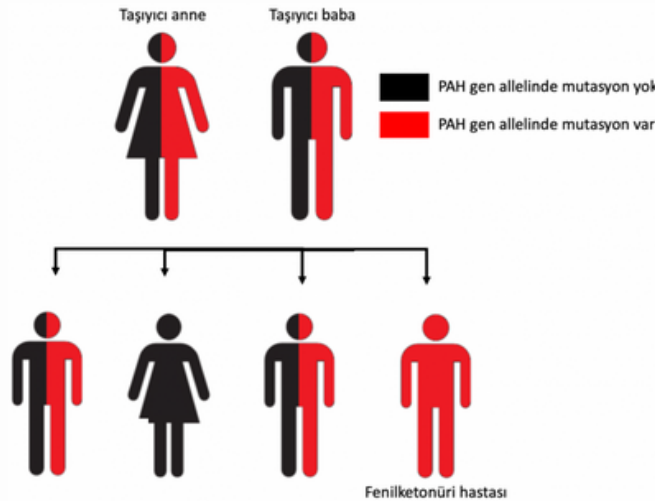
Amino asitler proteinlerin yapıtaşdır, yan yana farklı kombinasyonlarla gelerek farklı proteinleri oluştururlar. Fenilalanin ve tirozin bu amino asitlere örnek olarak verilebilir. Bu metabolizma bozukluğu ile doğan çocuklar, fenilalanin amino asidini başka bir amino asit olan tirozine dönüştüremezler. Bu dönüşümü sağlayacak olan fenilalanin hidroksilaz enzimi bu hastalarda yetersiz üretilir veya hiç üretilmez. PKU'lu bireylerde tirozine dönüştürülemeyen fenilalanin kanda ve vücudun çeşitli dokularında birikir. Biriken fenilalanin geri dönüşümsüz ve ilerleyici beyin hasarına neden olur. Bu metabolizma bozukluğunun yenidoğan tarama testi ile tanısı mümkündür.

Türkiye'de Fenilketonüri Hangi Sıklıkta Görülür?

Fenilketonüri hastalığı Amerika ve bazı Avrupa ülkelerinde her 10.000-30.000 yenidoğanda görülür. Türkiye'de ise 3.000-4.500 yenidoğanda görülmektedir. Yani Türkiye bu hastalığın yaygın bir şekilde görüldüğü bir ülkedir. Neredeyse her yıl 400-500 çocuk bu hastalık ile doğar. Bunun yanında Türkiye'de her 20-25 kişiden biri bu hastalığı taşımakta. Ek olarak akraba evliliklerinin yüksek oranda olması da hastalığın yaygın görülmesinin nedenleri arasında. Buna karşın hastalık hakkında yeterli bilgi sahibi olunmaması nedeniyle zeka geriliği yaşayan çocuklar bu hastalık kapsamında incelenmemektedir. Bu nedenle hastalıkla ilgili farkındalık yaratmak adına 1 Haziran Ulusal Fenilketonüri Günü olarak kutlanır.

Fenilketonüri Hastalığı Kimlerde Görülür?

Bu hastalığın fenilalanin enzimini kodlayan gende homozigot mutasyon taşıyan kişilerde görüldüğünü bilmelisiniz. Bu gene sahip olan anne ve baba, doğacak olan çocuklarına hastalığı aktarır ve bu kalıtım modeli de otozomal resesif olarak adlandırılır. Bunun yanında ebeveynlerden yalnızca birinin kusurlu gene sahip olması durumunda hastalığın çocuğa geçme riski olmaz ancak çocuk taşıyıcı olma riskini taşıyabilir.



Fenilketonürinin Sebebi Nedir?



Fenilalanin metabolizmasında yaşanan bozukluk nedeniyle oluşum gösterir şekilde yanıt verilebilir. Fenilalanin, vücut için gerekli bir aminoasittir ve besinlerle alınması gereklidir. Normal durumda fenilalanin vücutta bulunan enzimi ile tirozine çevrilir ve bu işlevini yerine getirir. Ancak bu çevrimde bir hatanın olması durumunda proteinli gıdalardaki aminoasit karaciğerde parçalanamaz, kandaki düzeyinde artış görülür. Bu artış ile kanda, dokularda ve beyinde birikim görülür ve bunun sonucunda da fenilketonüri hastalığı yaşanır.

Fenilketonüri Tanısı Nasıl Konulur?

Fenilketonüri hastalığı tedavisi doğru konulmuş tanıya bağlıdır. Kalıtımsal bir rahatsızlık olan PKU, bebeklik döneminde teşhis edilmelidir. Bu sebeple yenidoğan bebekler için yapılan önemli taramalardan biridir. Tanı, yeni doğan bebeğin topuğundan alınan kan ile konulabilir. Bu kan her yeni doğan bebekten 24 ile 48 saat içinde alınır. Testin yanlış sonuç vermemesi için kan örneği bebeğin yeterli miktarda protein alımını takiben ilk 24 saatinden sonra alınır. Ancak taburcu işlemleri bebeğin ilk 24 saatinden önce gerçekleşen bebeklerde kan örneği ilk hafta içinde yeniden alınır. Test sonucu pozitif olan bebeklerin kanındaki fenilalanin düzeyine bakılır. Bu düzey için beklenen değer 120-360 mikromol/l dir. Bu değer 360 mikromol/l(6 mg/dl) üzerinde olması PKU, 600 mikromol/l(10 mg/dl) olması ise klasik PKU olduğunu gösterir. Bunun yanında tarama testi negatif olan ancak aile öyküsünde PKU bulunan bebekler için doğumdan sonra 2. ve 4. haftalarda kan değerlerindeki fenilalanin düzeyleri ölçülerek yeni bir değerlendirme yapılır.

BELİRTİLERİ

Hastalığın tedavi edilmemesi durumunda fenilalaninin beyinde aşırı birikmesi nörolojik bulgulara ve zihinsel engelliliğe yol açabilir. Fenilketonüri hastalarının IQ seviyeleri genellikle 50'nin altındadır. Bu bebeklerin fenilalaninin melanin pigmenti ile etkileşimi sonucu ten, göz ve saç renkleri açık olur. Fenilketonüri hastalığının hafif veya şiddetli olan belirtileri şunlardır:

- Nefeste, deride veya idrarda küf kokusu
- Nöbetler halinde nörolojik problemler
- Deri döküntüleri (egzama)
- Açık ten ve mavi gözler
- Anormal derecede küçük kafa (mikrosefali)
- Hiperaktivite
- Zihinsel engelli
- Gecikmeli geliştirme
- Davranışsal, duygusal ve sosyal sorunlar
- Psikolojik bozukluklar

Tedavi Yöntemleri

Tedavinin temel amacı kan fenilalanin düzeyini hastanın hayatı boyunca 2-6 mg/dL arasında tutmaktır. Bunu hayatın ilk haftalarından itibaren yapmak çok önemli olduğu için ülkemizde fenilketonüri hastalığı ulusal yenidoğan tarama programı ile taranmaktadır. Bebeklerden alınan topuk kanından kandaki fenilalanin ölçümü yapılır ve bu değer 2 mg/dL üzerinde ise aile en yakın çocuk metabolizma bölümüne yönlendirilir. Metabolizma kliniğinde yapılan tetkiklerinde PKU tanısı alan bebeklerde özellikle de kan değeri 6 mg/dL üzerinde saptanan olgularda tedavi başlanması sinir sistemi gelişimi için oldukça önemlidir. Fenilalanin değeri 2-6 mg/dL arasında saptanan bebekler ise tedavisiz şekilde takibe alınmaktadır. PKU hastalığında bilinmesi gereken bir diğer önemli durum da, tedavinin **ömür boyu** olduğudur.



**YENİ MAH. 131 SK. NO 1 İDİL
ŞIRNAK**

04865513323

<https://idilram.meb.k12.tr/>