

## FENİLKETONÜRİ HASTALIĞI NEDİR?

Fenilketonüri kandaki fenilalanin olarak adlandırılan bir madde düzeylerini artıran kalıtsal bir hastalıktır. Fenilalanin, tüm proteinlerde ve bazı yapay tatlandırıcılarda bulunur. Fenilketonüri tedavi edilmediği takdirde fenilalanin vücutta zararlı seviyelere çıkması ile zihinsel engelliliğe ve birçok ciddi sağlık sorunlarına neden olabilir. Fenilalanin enzimini kodlayan gende homozigot mutasyon taşıyan kişilerde görülür. Kusurlu gene sahip anne ve baba doğacak çocuklarına fenilketonüri hastalığını aktarırlar. Bu kalıtım modeline otozomal resesif adı verilir. Ebeveynlerden sadece birisinin kusurlu gene sahip olması durumunda fenilketonüri hastalığını çocuğa geçirme riski olmaz, ancak doğacak çocuğun taşıyıcı olma riski olabilir.



YENİ MAH. 131 SK. NO 1  
İDİL / ŞIRNAK  
idilramm@gmail.com  
04865513323



## FENİLKETONÜRİ HASTALIĞININ BELİRTİLERİ NELERDİR?

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

## FENİLKETONÜRİ TANISI NASIL KONULUR?

Kalıtımsal bir hastalık olan fenilketonüri hastalığının bebeklik döneminde teşhis edilmesi çok önemlidir. Bu nedenle yenidoğan bebek taramalarında bu hastalığa bakılır. Fenilketonüri hastalığı için yenidoğan tarama testleri yapılır. Hastalık genetik testlerle de kesin olarak belirlenebilir.

## FENİLKETONÜRİ HASTALIĞI TEDAVİSİ NASILDIR?

Fenilketonüri hastalığının tedavisi doğumdan itibaren fenilalaninden kısıtlı diyet uygulanmasıdır. Başka enzimatik tedaviler ve gen tedavileri ile ilgili araştırma kapsamında çalışmalar devam etmektedir.



## FENİLKETONÜRİ TEDAVİSİNİ KİMLER ALMALI?

- **Bebekler:** Yenidoğan bebeklere tarama testleri yapılmaktadır. Tarama test sonucunda yeni doğan bebekte fenilketonüri tespit edilmişse mutlaka doktor kontrolünde uzun vadeli sorunları diyet tedavisine başlanmalıdır.
- **Anne aday kadınlar.** Ailesinde fenilketonüri öyküsü olan doğurganlık çağındaki kadınların, yüksek fenilalanin düzeylerini doğmamış bebeklerine zarar verme riskini en aza indirmek için hamile kalmadan önce ve hamilelik döneminde doktoruyla birlikte fenilketonüri diyetini planlamalı ve düzenli bir şekilde sürdürmesi gerekir.
- **Yetişkinler.** Fenilketonüri hastaları yaşamları boyunca tedavi almalıdır. Hayatlarının herhangi bir bölümünde fenilketonüri diyetini durduran yetişkinler, en kısa zamanda doktoruyla birlikte diyetini planlayarak yeniden başlamalıdır.