

Fenilketonüri Nedir?

Fenilketonüri kalıtsal bir metabolik hastalıktır. Bu hastalıkla doğan çocuklar proteinli gıdalarda bulunan fenilalanin isimli bir amino asiti metabolize edemezler. Sonuçta kanda ve diğer vücut sıvılarında artmış olan fenilalanin ve onun artıkları çocuğun gelişmekte olan beyinde hasar yapar ve ileri derecede zihinsel özürü olmasına ve sinir sistemini ilgilendiren daha birçok belirtinin ortaya çıkmasına neden olur.

Fenilketonüri hastalığı kalıtımla geçer.

Fenilketonüri kalıtsal bir hastalıktır. Fenilketonürili çocuğun anne ve babasında fenilalanin hidroksilaz enzimi yapımında sorumlu biri normal diğeri bozuk iki gen vardır. Anne ve babasından bozuk genleri alan bir çocuk fenilketonüri hastalığı ile doğmaktadır. Anne ve baba taşıyıcı olduğunda her çocuğun fenilketonürili olma olasılığı % 25 gibi yüksek değerlere ulaşır.

Ülkemizde fenilketonüri sıklığı

Fenilketonüri Amerika ve birçok Avrupa ülkesinde her 10000 - 30000 yeni doğanda bir görülmesine karşın ülkemizde 3000 - 4500 yenidoğandan birinde görülmektedir. Türkiye fenilketonüri hastalığının en sık görüldüğü ülkelerden biridir. Her yıl ülkemizde 300 - 400 çocuk bu hastalıkla doğmaktadır.

Hayatın ilk birkaç ayı içerisinde fenilketonüri hastalığı olan bebekleri sağlıklı bebeklerden ayıran özellikler farkedilmeyebilir. Ancak tedavi edilemeyen fenilketonürili çocuklarda 5. - 6. aylardan sonra zekadaki gerileme belirgin hale gelir. Akranlarından farklı olarak oturma, yürüme ve konuşma gibi becerileri kazanamazlar. Beyin gelişimleri normal olmadığından başları da küçük kalır. Bazı fenilketonürili çocukların saç ve gözleri anne ve babalarınınkine göre daha açık renkli olabilir.

Fenilketonüri hastalığı yenidoğan döneminde tanımlanabilir

Fenilketonüri hastalığı yenidoğan döneminde bebeğin topuğundan alınan bir damla kanın incelenmesi ile teşhis edilebilir. Bu nedenle fenilketonüri hastalığı ile doğan bebeğin beyni etkilenmeden erken olarak tanımlanması ve diyet tedavisine alınması çok önemlidir ve diğer gelişmiş ülkelerde olduğu gibi ülkemizde de yenidoğanları kapsayan fenilketonüri taraması uygulanmaktadır.

Fenilketonüri tedavi edilebilir mi?

Erken teşhis edildiğinde fenilketonüri tedavi edilebilen bir hastalıktır.

Tedavide genel ilke gıda ile alınan fenilalanin miktarını azaltarak kan fenilalanin düzeyini normal sınırlar içinde tutmaktır. Diyet tedavisi için fenilalanin çok azaltılmış veya fenilalanin içermeyen özel ve ilaç niteliğindeki mamaların ve protein içeriği azaltılmış un, ekmek, makarna gibi ürünlerin kullanılması gerekir. Fenilketonüri hastalığı özel olarak üretilmiş düşük proteinli diyet ürünleri ile uygun bir şekilde tedavi edilirse hastanın normal zekaya kavuşması mümkündür.

Glutensiz ekmek - Glutensiz un

Hacettepe Üniversitesi Gıda Mühendisliği Bölümü ile METVAK (Fenilketonüri ve Diğer Kalıtsal Metabolik Hastalıklı Çocuklar Vakfı) işbirliği ile ülkemizdeki hastaların ekonomik ve kolay ulaşabilecekleri bu glutensiz (tıbbi) ürünlerin üretimi proteini düşürülmüş özel bir un karışımından yapılmaktadır.