

به نام ایزد یکتا



# فنیل کتونوری



حروف PKU به ترتیب از کلمات

PHENYL .KOTON.URIA

گرفته شده است .

یکی از بیماریهای ژنتیک است





بیماری به علت کمبود  
نوعی آنزیم کبدی که فنیل  
آلانین هیدروکسیلاز نامیده  
میشود به وجود می آید و  
نوزاد مبتلا قادر به هضم  
فنیل آلانین نمیباشد. در  
ادرار مبتلایان به این  
بیماری موادی به نام فنیل  
کتون دفع میشود. به همین  
دلیل بیماری را فنیل  
کتونوری نامیده اند.

# فنیل آلانین چیست؟



\*یک اسید آمینه ضروری است  
\*از طریق شیر و غذا به بدن وارد  
میشود

\*برای ساخت پروتئین استفاده  
میشود

\*اضافه آن بطور طبیعی تجزیه می  
گردد.





تجزیه توسط آنزیم فنیل آلانین  
هیدورکسیلاز است کمبود این  
آنزیم یا کوفاکتور آن یعنی  
تترا هیدروبیوپترین موجب  
تجمع فنیل کتون در بدن  
می شود. و روی رشد و  
تکامل مغز و اعصاب اثر  
میگذارد و ضایعه مغزی و  
عقب ماندگی ذهنی پایدار را  
موجب میشود.

# علائم و نشانه ها عمومی



در بدو تولد نشانه بارزی ندارد به تدریج علائمی چون بی قراری، استفراغ، ضایعات پوستی و جوش در سطح بدن، بوری موهای سر بدون سابقه فامیلی، بوی زننده و نا مطبوع عرق و ادرار ظاهر میشود.

با گذشت زمان کودک دچار عقب ماندگی ذهنی و بیش فعالی میگردد. صحبت کردن و راه رفتن کودک با تاخیر است و سیر تکامل کودک دچار مشکل میگردد.

# اپیدمیولوژی

بروز در جهان بین ۱ در ۳۰۰۰ تا ۶۰۰۰۰ بر  
حسب کشور متفاوت است

1 در ایران در ۸۰۰۰ تا ۱۲۰۰۰ است.

در کرمانشاه 1 در ۸۰۰۰.



# انواع بیماری



# PKU کلاسیک

فنیل آلانین خون بیش از 20mg/dl و تیروزین خون طبیعی باشد و همچنین متابولیت های فنیل آلانین در ادرار افزایش یافته باشد و اختلال مربوط به تتراهیدروبیوپترین (کوفاکتور فنیل آلانین هیدروکسیلاز رد شود

کودک در صورتی که تحت درمان قرار نگیرد، به ازاء هر ماه ۴ نمره از ضریب هوشی او کاسته خواهد شد و تا پایان سال اول ۵۰ نمره را از دست خواهد داد.

درمان: رژیم غذایی مناسب

# MILD PKU

اگر قسمتی از فعالیت آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز باقیمانده باشد، غلظت فنیل آلانین خون بین ۱۰ تا ۲۰ میلی گرم در دسی لیتر خواهد بود. به این این موارد mild pku گفته میشود.

# فنیل کتونری بدخیم

در اثر کمبود تترا هیدرو بیو پترین یا BH4 به وجود می آید  
حداقل در ۲% کودکانی که آزمایش آنها مثبت میشود، نقص در آنزیم هایی  
است که ایجاد یا تجدید ۴ BH را موجب می شوند در این کودکان حتی  
در صورتی که فنیل آلانین خون کنترل شود پیشرفت صدمه مغزی ادامه  
می یابد.

در نوع بدخیم فنیل آلانین خون کمتر از ۲۰ میلیگرم در دسی لیتر است.  
رژیم درمانی در فنیل کتونری بدخیم نقشی ندارد ولی در درمان بیش فعالی  
موثر است.



# BH4 چیست

۴ BH کوفاکتور آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز ،  
تیروزین هیدروکسیلاز و تریپتوفان هیدروکسیلاز است  
وجود BH4 برای عملکرد آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز لازم  
است.

کوفاکتور چیست؟

اجزاء غیر پروتئینی آنزیم که نقش کاتالیزور دارند

# علائم کمبود BH ۴

از نقطه نظر بالینی علائم این بیماری شبیه بیماران فنیل کتونوری کلاسیک است

ولی با وجود رژیم درمانی مناسب، علائم شان بعد از ۳ ماهگی ادامه می یابد .

یکی از راه های تشخیص این بیماری تجویز BH ۴ است. که به loading test معروف است. در این روش BH ۴ خوراکی داده می شود. یا داخل ورید تجویز می شود و در بیماران مبتلا به این کمبود، فنیل آلانین خون طی ۴ تا ۶ ساعت طبیعی می گردد.

تست در حالی انجام می شود که رژیم غذایی کودک حاوی فنیل آلانین باشد.

# فنیل آلانینی گذرا

افزایش فنیل آلانین خون در تیروزینمی گذارا نوزادان رخ می دهد. وقتی توانایی نوزادان برای اکسیده کردن تیروزین تکامل یابد، سطح فنیل آلانین خون طبیعی خواهد شد. فنیل آلانین ترانس آمیناز نیز اگر وجود نداشته باشد یا به حد کافی تکامل نیافته باشد، می تواند این مشکل را در صورتی که نوزاد محتوای پروتئینی شیرش بالا باشد، ایجاد نماید. این نوزادان حتی وقتی سطح فنیل آلانین خونشان به ۳۰ می رسد فنیل کتونوری ندارند و مبتلا به فنیل آلانینی گذرا هستند و اگر شیر آنها محتوای پروتئینی شیر انسان را داشته باشد وضعیت طبیعی پیدا می کنند

# پیشگیری



۱- غربالگری. بدو تولد -  
پاشنه پا

تاخیر در تشخیص بیماری از  
هفته دوم به بعد موجب  
صدمه مغزی میشود.

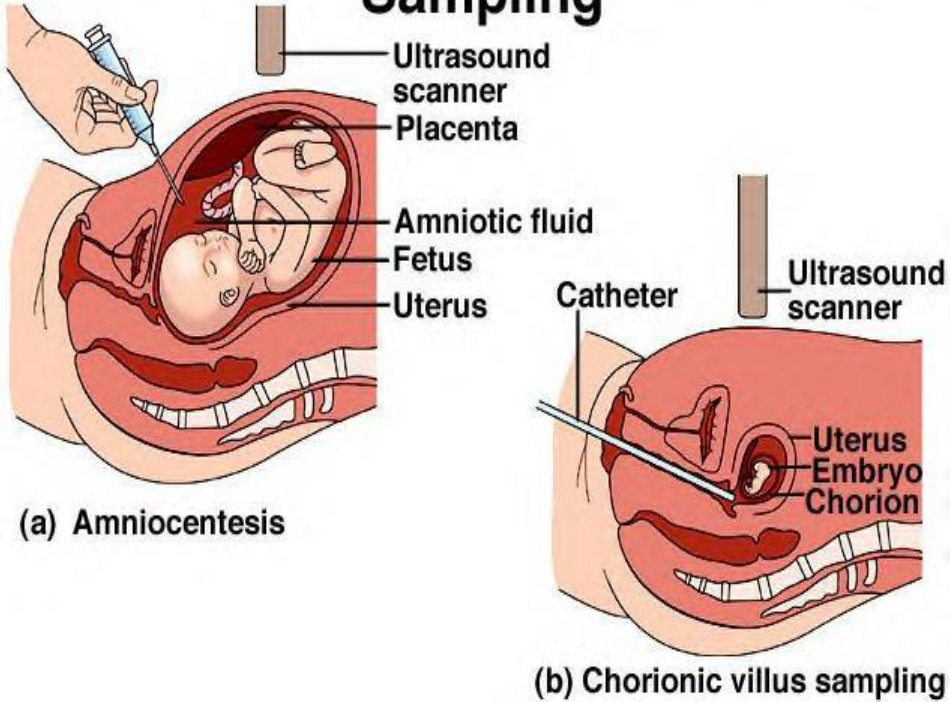
بهترین زمان تشخیص هفته  
اول تا دوم تولد است.



## ۲- آزمایش ژنتیکی والدین و سقط جنین مبتلا

Byer/Shainberg/Galliano *Dimensions Of Human Sexuality*, 5e. Copyright © 1999. The McGraw-Hill Companies, Inc. All Rights Reserved.

### Amniocentesis & Chorionic Villus Sampling



# درمان

سطح سرمی فنیل آلانین کنترل شده در بیماران

2 mg/dl تا 10 برای کودکان بزرگتر از ۱۲ سال است.

2 mg/dl تا ۶ در کودکان زیر ۱۲ سال است.

گرچه بعد از ۶ سال از عمر کودک شدت کنترل رژیم غذایی کاهش می یابد لیکن ضروری است ، رژیم مخصوص غذایی تا پایان عمر تحت نظر تیم بالینی ادامه یابد.

# درمان فنیل کتونوری بدخیم

تجویز ۴ BH خوراکی. یا داخل ورید

در بیماران مبتلا به این کمبود، فنیل آلانین خون طی ۴ تا ۶ ساعت طبیعی می گردد.

تست در حالی انجام می شود که رژیم غذایی کودک حاوی فنیل آلانین باشد

## نکته مهم

هدف از غربال گری شناسایی بیماران و ارائه خدمات مراقبت است

اما اگر نتوانیم خدمات درمانی و مراقبت را به بیماران شناسایی شده ارائه دهیم غربال گری بی فایده است.



# خلاصه ای از برنامه کشوری

هدف کلی:

کاهش بار بیماری فنیل کتونوری

اهداف اختصاصی :

1- کاهش بروز بیماری

2- کاهش معلولیت جسمی

3- کاهش عقب ماندگی ذهنی

4- کاهش صدمه به خانواده به عنوان واحد زیر بنای اجتماع

استراتژی ها:

1- غربالگری و شناسایی کودکان مبتلا و درمان استاندارد آنها

2- مشاوره ژنتیک و تشخیص پیش از تولد در خانواده و فامیل نزدیک بیمار

3- ساماندهی خدمات بالینی

# وظایف مرکز بهداشتی درمانی و خانه بهداشت

- 1-ارجاع فوری بیماران جدید شناسایی شده ساکن در منطقه تحت پوشش اعلام شده از سوی مرکز بهداشت به بیمارستان منتخب مرکز استان برای شروع برنامه درمانی
- 2-پیگیری موارد غیبت از درمان بیمار براساس وعده های تعیین شده به بیمارستان منتخب
- 3-جمع آوری، ثبت و ارسال اطلاعات به سطوح بالاتر بر اساس دستورالعمل کشوری و آیین نامه های مربوطه، در فرمهای مرتبط و زمان تعیین شده
- 4-شرکت در برنامه های آموزشی تعیین شده توسط سطوح بالاتر
- 5-آموزش مادران باردار در راستای دستیابی به اهداف برنامه، براساس متون آموزشی و دستورالعمل کشوری و آیین نامه های مربوطه تحت عنوان زوجین در معرض خطر مطابق فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک
- 6-مراقبت از والدین بیماران PKU
- 7-آرشیو منظم و قابل دسترس متون آموزشی مرتبط، دستورالعمل ها و آیین نامه های مربوط به برنامه و به روزرسانی آنها

# وظایف مرکز بهداشت شهرستان

- ۱ - تشکیل کمیته ژنتیک شهرستان
- ۲ - معرفی اسامی مرکز / مراکز نمونه گیری در شهرستان به معاونت بهداشتی و مراکز بهداشتی، بیمارستان ها و آزمایشگاه ها اعم از خصوصی و دولتی
- ۳ - شناسایی و معرفی آزمایشگاه گیرنده HPLC ۴-شناسایی و پیشنهاد بیمارستان منتخب شهرستان
- ۵-طراحی برنامه عملیاتی ۶- پایش و نظارت مستمر ۷-مشارکت در اجرای آموزش
- ۸-فراخوان و پی گیری موارد مشکوک
- ۹-ثبت و پیگیری اطلاعات آزمایش تانید ۱۰-ثبت و پیگیری مشخصات نوزادان بستری
- ۱۱-پیگیری ارجاع و مراجعه مورد شناسایی شده به بیمارستان منتخب
- ۱۲- ثبت و جمع آوری و ارسال کلیه اطلاعات در فرم های مربوطه
- ۱۳-پیگیری تدارک مستمر و توزیع امکانات لازم ۱۴-صدور ابلاغ جهت افراد شرکت کننده در کمیته ژنتیک شهرستان
- ۱۵-ارائه گزارش از نحوه اجرای برنامه به سطوح بالاتر) ریاست شبکه و معاونت بهداشتی
- ۱۶-ارائه پیشنهادات و راهکار ۱۷-تکثیر و توزیع متون، و دستورالعمل ها
- ۱۸-اعلام فوری جواب آزمایش های مثبت
- ۱۹-اعلام فوری نام افراد معرفی شده از سوی بیمارستان منتخب در فرم درخواست مراقبت
- ۲۰-آرشیو منظم ۲۱-هماهنگی های برون بخشی
- ۲۲-پی گیری و ارجاع جهت آزمایشات تشخیص ژنتیک ۲۳- آموزش و اطلاع رسانی مستمر
- ۲۴-نظارت کارشناس آزمایشگاه شهرستان بر مراکز نمونه گیری برای اخذ نمونه مناسب

# روش اجرای برنامه

آزمایشگاه به محض دریافت نمونه ها، آزمایشات را انجام داده و در صورت مثبت شدن، این امر را توسط تلفن و فاکس، فوری به اطلاع نیروهای بهداشتی تعیین شده در دستورالعمل می رساند و نیروی مسئول بلافاصله والدین نوزاد را برای اخذ نمونه سرمی /نمونه کاغذ فیلتر جهت آزمایش تائید فراخوان می نماید. نمونه سرمی /کاغذ فیلتر همان روز تهیه و برای انجام آزمایش به آزمایشگاه منتخب HPLC ارسال شود و در صورت مثبت شدن آزمایش، فوراً با تلفن و فاکس به مرکز بهداشت شهرستان و معاونت بهداشت اعلام می گردد. مرکز بهداشت شهرستان، مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده محل سکونت نوزاد را آگاه می سازد و این مرکز، والدین نوزاد را فراخوان می نماید و ایشان را بعد از راهنمایی و دریافت فرم ارجاع به بیمارستان منتخب واحد مددکاری ارجاع می نماید. درمان مطابق با دستور العمل درمورد نوزاد انجام می گردد و بیمارستان منتخب قسمت دوم فرم ارجاع را تکمیل و به شهرستان محل ارجاع ارسال می نماید.

بیمارستان منتخب مرکز استان، موارد را ماهانه به معاونت بهداشت ارسال می دارد و معاونت بهداشت موارد را به مرکز بهداشت شهرستان مربوطه و از آنجا به مرکز بهداشت و خانه بهداشت گزارش می نماید و مراقبت ایشان براساس گزارش مراقبت بیمار انجام می شود

گزارش وضعیت مراقبت بیمار و والدین در فرم اعلام وضعیت مراقبت ژنتیک از سوی مراکز بهداشتی درمانی و خانه های بهداشت به مرکز بهداشت شهرستان ارسال می شود.





## پیشگیری: کلید غلبه بر معلولیتها



## آزمایش تشخیص پیش از تولد: راهی مطمئن جهت پیشگیری از فنیل کتون اوری

- \*انجام مشاوره ژنتیکی قبل از بارداری
- \*آزمایش تشخیص پیش از تولد
- \*انجام آزمایش غربالگری در نوزادان در روز ۳ تا ۵ بعد از تولد
- \*تشخیص سریع و درمان به موقع نوزادان
- \*پیگیری منظم برنامه درمانی و رژیم غذایی کودک.



## کارت مراقبت بیمار

نام و نام خانوادگی بیمار:.....نام پدر:..... نام و نام خانوادگی مادر:.....جنس:.....  
 تاریخ تولد:...../...../.....نسبت فامیلی والدین:..... نام پزشک معالج:..... نام مرکز بهداشتی درمانی پوشش دهنده:.....  
 آدرس دقیق و شماره تلفن:.....

وضعیت مراقبت در بیمارستان منتخب در سال.....

توضیحات	اقدامات انجام شده در این مراقبت							در صورت عدم انجام مراقبت دلیل ذکر شود	تاریخ مراقبت	ماه
	امضاء رابط برنامه در بیمارستان	سایر ذکر شود	مشاوره روانشناس	ویزیت پزشک متخصص	آموزش	تحویل شیر خشک	مشاوره تغذیه			
										فروردین
										اردیبهشت
										خرداد
										تیر
										مرداد
										شهریور
										مهر
										آبان
										آذر
										دی
										بهمن
										اسفند

توضیح: این کارت در ۴ نسخه تهیه میگردد. یک نسخه در مرکز بهداشتی درمانی یک نسخه در بیمارستان تحت درمان یک نسخه در اختیار مادر و یک نسخه به مرکز بهداشت شهرستان کرمانشاه ارسال گردد.

نام و نام خانوادگی بیمار:.....نام پدر:..... نام و نام خانوادگی مادر:.....جنس:.....  
 تاریخ تولد:...../...../.....نسبت فامیلی والدین:..... نام پزشک معالج:.....  
 آدرس دقیق و شماره تلفن:.....

وضعیت مراقبت در مرکز بهداشتی درمانی				وضعیت مراقبت در بیمارستان منتخب								ماه	
اقدامات انجام شده در این مراقبت				تاریخ مراقبت	اقدامات انجام شده در این مراقبت						در صورت عدم انجام مراقبت دلیل ذکر شود	تاریخ مراقبت	
سایر	ارجاع به پزشک متخصص	ارجاع به بیمارستان منتخب	آموزش		مشاوره تغذیه	تحویل شیر خشک	آموزش	ویزیت پزشک متخصص	مشاوره روانشناس	سایر ذکر شود			
													فروردین
													اردیبهشت
													خرداد
													تیر
													مرداد
													شهریور
													مهر
													آبان
													آذر
													دی
													بهمن
													اسفند

توضیح: این فرم جهت بیماران تکمیل و به صورت فصلی به واحد بیماریها ارسال میگردد.اطلاعات بخش مراقبت بیماران بر اساس کارت مراقبت بیماران تکمیل و در فرم ثبت میگردد.پیگیری و مراقبت ماهیانه بیماران الزامی است.  
 نام و نام خانوادگی تکمیل کننده فرم:..... تاریخ:..... امضاء:.....

با آرزوی سلامتی



echeiri.com/AR