

Fenilketonüri NEDİR?

Fenilketonüri kalıtsal bir metabolik hastalıktır. Bu hastalıkla doğan çocuklar proteinli gıdalarda bulunan fenilalanin isimli bir amino asidi metabolize edemezler, sonuçta kanda ve diğer vücut sıvılarında artmış olan fenilalanin ve onun artıkları çocuğun gelişmekte olan beynine zarar verir ve çocuğun ileri derecede zihinsel yetersizliği olmasına ve sinir sistemini ilgilendiren daha bir çok belirtilerin ortaya çıkmasına neden olur.

Fenilketonüri soydan gelme bir hastalıktır. Fenilketonüri çocuğun anne ve babasında fenilalanin hidroksilaz enzimi yapımından sorumlu biri normal biri bozuk iki gen vardır. Başka bir deyişle fenilketonüri bir bebeğin anne ve babası taşıyıcıdır. Anne ve babasından bozuk genleri alan bir çocuk fenilketonüri hastalığı ile doğmaktadır. Anne veya babasından bir bozuk gen alan çocuk ise anne ve babası gibi hastalığı taşır, ancak hastalık belirtisi göstermez. Anne ve babasının her ikisinden de sağlam genleri alan bir çocuk ise tamamen sağlıklıdır. Anne ve baba taşıyıcı olduğunda her çocuğun fenilketonüri olma olasılığı % 25 gibi yüksek değerlere ulaşır.

Türkiye fenilketonüri hastalığının en sık görüldüğü ülkelerden biridir. Akraba evliliği hastalığın görülme sıklığını artırır. Ancak akraba olmayan bireylerin de çocukları hastalıklı doğabilir. Çünkü Türkiye’de her 25 kişiden 1’i bu hastalık açısından taşıyıcı durumundadır.

Fenilketonüri hastalığı ile doğan bebeğin, beyni etkilenmeden, erken olarak tanımlanması çok önemlidir. Bu amaçla hayatın ilk günlerinde, bebek ideal olarak **48-72 saat beslendikten sonra** özel bir filtre kâğıdına alınan bir damla kan teşhis için yeterlidir.

Fenilketonüri erken teşhis edildiğinde tedavi edilebilen, yaratacağı zihinsel yetersizliğin önlenebileceği bir hastalıktır. Bu, ancak diyet tedavisi adı verilen bir beslenme şeklinin yaşam boyu sürmesi ile mümkün olur.

“FENİLKETONÜRİ YENİDOĞAN TARAMA TESTİ” POZİTİF SAPTANAN BEBEKLER İLE İLGİLİ BİLGİLENDİRME

Yenidoğan tarama testi sonuçlarının ANLAMİ NEDİR?

Bebeğiniz doğduğunda erken tanının önemli olduğu bazı doğumsal hastalıkların araştırılması için topuk kanı alınmaktadır. Bu tarama sonuçlarında çocuğunuzda bu hastalıklardan herhangi birisi için test pozitif saptanması çocuğunuzun hasta olduğu anlamına gelmez, hastalık şüphesi olduğu anlamına gelir. Tarama testi pozitif olan bebeğe mutlaka daha ileri incelemeler yapılmalı ve hasta olup olmadığı anlaşılmalıdır.

Sizin bebeğinizin tarama testi sonucunda **FENİLKETONÜRİ** testi pozitif çıkmıştır.

BEBEĞİNİZİN ACİLEN DEĞERLENDİRİLMEME İHTİYACI VARDIR.

DEĞERLENDİRMENİN YAPILABİLECEĞİ “METABOLİZMA MERKEZLERİ” İÇİN AİLE HEKİMİNİZDEN BİLGİ ALINIZ.