

# گروه زر حامی بیماران فنیل کتونوری/ بزرگترین چالش بیماران PKU در ایران چگونه حل شد؟



مبتلایان به این بیماری نمی‌توانند مواد غذایی دلخواه خود را انتخاب کنند و استفاده از مواد غذایی حاوی مقادیر زیاد فنیل آلانین، موجب محدودیت شدید دریافت سایر مواد غذایی و تأمین نشدن انرژی و مواد مغذی مورد نیاز آنها می‌شود.

فرض کنید، کودکی گرسنه است، احتمالاً انتخاب‌های متعددی برای غذای مورد علاقه او دارید، اما اگر کودکان به بیماری‌ای مبتلا باشد که همیشه گرسنگی را تحمل کند، چه می‌کنید و چه حسی دارید؟ این شرایطی که مادران و پدران کودکان مبتلا به فنیل کتونوری (PKU) هر لحظه تجربه می‌کنند و به اندازه کودکان رنج می‌کشند. بیماران مبتلا به فنیل کتونوری (پی کی یو) نه از سر نداری، بلکه به خاطر محدودیت‌هایی که بیماری به آنها تحمیل کرده از خوردن انواع غذاهای پروتئین دار محروم هستند و همواره از گرسنگی رنج می‌برند.

کودکان به اقتصای دوره سنی با دیدن هر نوع خوراکی تمایل شدیدی به خوردن آنها دارند، تصور کنید خانواده یک کودک که دچار بیماری فنیل کتونوری بوده و تا پایان عمر باید فقط غذاهای خاصی را بخورد چطور می‌توانند این موضوع را مدیریت کنند.

دکتر لیلا کمالی مدیر تحقیق و توسعه شرکت زرماکارون با اشاره به این که بیماری فنیل کتونوری از نوع بیماری‌های متابولیک ارثی است که به دلیل محدودیت‌های غذایی و رژیم سخت غذایی، مبتلایان را دچار سختی‌های زیادی می‌کند گفت: بیماری اگرچه درمان قطعی ندارد، اما شناسایی به موقع و رعایت مواردی درخصوص آن می‌تواند، زندگی تا حد زیادی نرمالی را برای مبتلایان به ارمغان بیاورد.

دکتر کمالی افزود: مبتلایان به این بیماری نمی‌توانند مواد غذایی دلخواه خود را انتخاب کنند و استفاده از مواد غذایی حاوی مقادیر زیاد فنیل آلانین، موجب محدودیت شدید دریافت سایر مواد غذایی و تأمین نشدن انرژی و مواد مغذی مورد نیاز آنها می‌شود.

براساس برآوردهای دانشگاهی در دنیا از هر ۲۵ هزار تولد زنده یک مورد مبتلا به فنیل کتونوری دیده می‌شود. همچنین در پژوهش بررسی جهش‌های اگزون ۱۰-۱۱ ژن فنیل آلانین هیدروکسیلاز در بیماران فنیلکتونوری که در شماره ۷ دوره ۲۵ مجله علوم پزشکی رازی منتشر شده: فراوانی بیماری PKU در جمعیت ایرانی ۱ در ۳۶۲۷ نفر در هر تولد زنده برآورد شده است که این فراوانی بالا به دلیل میزان بالای ازدواج فامیلی در این جمعیت است.

همچنین در پژوهش دیگری که در دانشگاه علوم پزشکی خراسان انجام شده، در سال ۱۳۹۱، چهار مورد به ازای ۶۹۳۴۷ تولد زنده به وسیله غربالگری کشف شده است. نسبت فامیلی در ۸۰٪ بیماران وجود داشت. تنها ۱۰٪ بیماران با غربالگری در هفته اول شناسایی شده بودند. در ۹۰٪ باقی مانده شایعترین علت مراجعه به پزشک وجود تاخیر تکاملی بوده است. میانگین سن تشخیص در این بیماران یک سال و هفت ماه بوده است.

### بیماری PKU چیست؟

حروف P و K و U به ترتیب از کلمات Phenyl Keton Uria گرفته شده است. پی کی یو یکی از بیماری‌های ژنتیکی است که به علت کمبود نوعی آنزیم در کبد نوزاد به وجود می‌آید. چون در ادرار این افراد موادی به نام فنیل کتون دفع می‌شود، به همین جهت اختلال را فنیل کتونوری نامیده‌اند. در این بیماری به علت کمبود آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز، اسید آمینه فنیل آلانین به اسید آمینه تیروزین تبدیل نمی‌شود و تجمع آن در خون موجب اختلال رشد و عقب ماندگی ذهنی در کودکان می‌شود، البته تشخیص به موقع، رژیم غذایی صحیح زیر نظر

متخصص تغذیه و حفظ و تداوم رژیم غذایی در تمام طول عمر در سلامت بیمار بسیار مؤثر است.

PKU برای اولین بار در سال ۱۹۴۳ مورد مطالعه قرار گرفت و در سال ۱۹۴۰ به علت افزایش فنیل آلانین در خون این بیماران فنیل کتونوریا نام گرفت. خوشبختانه از طریق آزمایش تقریباً می‌توان تمامی نوزادان مبتلا به این عارضه را تشخیص داده و در اوایل تولد به درمان آنها اقدام کرد که در این صورت باهوش طبیعی رشد خواهند کرد.

دکتر کمالی می‌گوید: کودکان مبتلا به پی‌کی‌یو به علت نقص یا فقدان آنزیم قادر نیستند اسید آمینه فنیل آلانین را که تقریباً در تمام مواد غذایی پروتئینی کم‌وبیش وجود دارد هضم و تجزیه کنند. بدون درمان این عارضه، فنیل آلانین در خون و سایر بافت‌های بدن انباشته‌شده و حجم آن زیاد می‌شود و باعث صدمات مغزی و عقب‌ماندگی ذهنی می‌شود.

### نشانه‌ها و علائم PKU

بیماری PKU در بدو تولد نشانه بارزی ندارد و ظاهر نوزاد در هفته‌های اول زندگی سالم است، اما به تدریج، علائمی مانند: تاخیر در رشد و تکامل، بی‌قراری، استفراغ، ضایعات پوستی در سطح بدن، بور شدن موهای سر بدون سابقه خانوادگی و بوی زننده و نامطبوع عرق و ادرار ظاهر می‌شود. با گذشت زمان، کودک دچار عقب‌ماندگی ذهنی می‌شود و اغلب ناآرام و پرجنب و جوش (بیش فعال) است همچنین صحبت کردن، نشستن و راه رفتن کودک مختل می‌شود و ممکن است این عوارض همیشگی شود.

### تشخیص بیماری PKU

علائم بیماری پی‌کی‌یو تا ۵ و ۶ ماهگی گمراه کننده است. به همین دلیل پزشکان در بسیاری از موارد در تشخیص دچار اشتباه می‌شوند. تنها و بهترین راه تشخیص این بیماری، اندازه‌گیری غلظت فنیل آلانین خون نوزادان در بدو تولد است. این آزمایش باید ۳ تا ۵ روز بعد از تولد انجام شود، زیرا تاخیر در تشخیص بیماری، از هفته دوم به بعد، موجب آسیب رسیدن به مغز می‌شود.

**مبتلایان به PKU چه مواد غذایی نباید بخورند؟**

این بیماری درمان دارویی ندارد. ولی از طریق رژیم مناسب غذایی می‌توان سطح «فنیل آلانین» را در حد نرمال نگه داشت و از این‌رو با تشخیص زودرس بیماری (از روز سوم تولد) و شروع تغذیه کودک با شیرهای مخصوص سطح سرمی «فنیل آلانین» در ۱۲ سال اول زندگی بین دو تا شش میلی‌گرم در دسی لیتر و بعد از آن تا دو تا ۱۰ میلی‌گرم در دسی لیتر نگه داشته می‌شود.

دکتر کمالی با اشاره به لزوم رسیدن ویتامین‌ها، کلسیم، مواد معدنی و سایر اسید آمینه‌های ضروری به کودکان مبتلا به PKU گفت: مهم ترین راه جهت کنترل بیماری PKU استفاده از شیرهای رژیمی مخصوص و رژیم غذایی مختص این افراد است. به عبارت ساده اساس برنامه ی غذایی آن‌ها بر کنترل مقدار فنیل آلانین دریافتی کودک است تا سطح اون در حد طبیعی حفظ و تمام نیاز های کودک برای رشد و تکامل تامین شود.

وی درباره غذاهای ممنوع برای کودکان دارای فنیل کتونوری (پی کی یو) گفت: مصرف غذاهای غنی از پروتئین و فنیل آلانین یعنی انواع گوشت قرمز (گوسفند، گوساله، گاو، بره، شتر، بز)، جگر، دل، قلوه و مغز، گوشت پرندگان (مرغ، جوجه، اردک و...)، ماهی و میگو، تخم مرغ، اردک، غاز، کبوتر، بلدرچین و سایر پرندگان حلال گوشت، سویا و تمام محصولات آن، دانه ها (کنجد، تخمه کدو و سایر تخمه ها)، لبنیات (شیر، پنیر، بستنی، ماست و کشک)، مغزها (بادام هندی، بادام، فندق، گردو و...)، حبوبات (لوبیا، عدس، نخود، لپه، ماش، باقلا و...) برای کودکان و تمامی کسانی که مبتلا به فنیل کتونوری ممنوع است و بهتر است گندم، جو، ذرت و برنج، ماکارونی معمولی و بیسکویت ها و کیک های غیر رژیمی با محدودیت و کنترل خورده شود.

دکتر کمالی در پاسخ به این سوال که کودکان مبتلا به PKU چه غذاهایی را می‌توانند مصرف کنند گفت: در کنار شیر رژیمی، مقدار محاسبه شده ای از غلات (برنج، گندم، جو و ماکارونی)، مقدار محاسبه شده ای از میوه ها و سبزیجات، محصولات کم پروتئین رژیمی (مانند نان، برنج، ماکارونی، بیسکویت، ماست کم پروتئین و...)، آبمیوه های طبیعی، فالوده، بستنی یخی بدون شیر، انواع آب نبات ها و شکلات های بدون شیر، مالشعیر (هر ۱ لیوان ۱۲ میلی گرم فنیل داره)، عسل، انواع شربت ها مثل آبلیمو، توت فرنگی، نشاسته و محصولات تهیه شده از اون مثل مسقطی یا باسلوق (البته بدون گردو).

پزشکان معتقدند مبتلایان به فنیل کتونوری در فواصل منظم باید سطح فنیل آلانین آن‌ها اندازه‌گیری شود و رژیم غذایی هر بیمار با توجه به سطح فنیل آلانین بایستی توسط کارشناس تغذیه تعیین شود. همچنین عدم ادامه رژیم غذایی مناسب در بزرگسالی منجر به اشکال در بهره هوشی و عملکرد شناختی می‌شود بنابراین توصیه می‌شود بیماران رژیم محدود از فنیل آلانین را برای همه عمر رعایت کنند.

## مشکل تغذیه بیماران PKU در ایران چگونه حل شد؟

دکتر کمالی با اشاره به رفع بخشی زیادی از مشکل تغذیه بیماران مبتلا به PKU گفت: خوشبختانه به تازگی گروه صنعتی پژوهشی زر، به عنوان یکی از بزرگترین تولیدکننده های پاستا در ایران، در زمینه تولید انواع محصولات پاستا ویژه ی افراد دارای فنیل کتونوری پیشرو بوده است.

دکتر کمالی افزود: محصولات PKU زرماکارون حاوی حداکثر ۲۰ میلی گرم اسید آمینه فنیل آلانین به ازای هر ۱۰۰ گرم محصول است. همچنین محصول دانه برنجی PKU را می‌توان با انواع خورشت‌ها متناسب با رژیم غذایی افراد فنیل کتونوری به عنوان جایگزین برنج مورد مصرف قرار داد.



در شرکت صنعتی زر ماکارون تلاش کردیم انواع پاستاهای فرمی (شلز، فیدلی و ...) و پاستای دانه برنجی کم پروتئین را با فنیل آلانین پائین تولید و عرضه کنیم تا هم مشکل نبود مواد غذایی و هم تنوع

آن برطرف شود. برای ما افتخار بزرگی است در دوران تحریم که مواد غذایی خاص و دارو به سختی تامین می شود بتوانیم باری را از دوش خانواده های درگیر PKU برداریم.

### **انجمنی برای حمایت از بیماران PKU**

بیماران PKU البته سالهای بسیاری در ایران تنها بوده اند. اما از ۱۵ سال پیش انجمن فنیل کتونوریا (پی.ک.یو) ایران به منظور خدمت رسانی به بیماران مبتلا به بیماری صعبالعلاج "فنیل کتونوری" و خانواده های آنها به همت تعدادی از والدین و خانواده های پی ک یو و گروهی از پزشکان و متخصصین رشته های غدد و متابولیسم، ژنتیک، مغز و اعصاب اطفال، بیوشیمی و علوم آزمایشگاهی تأسیس شد.

در ۱۵ سالی که از فعالیت انجمن PKU ایران گذشته، تلاشهایی مانند تأمین شیر خشک مخصوص رژیم بیماران PKU با همکاری وزارت بهداشت و سازمان بهزیستی، ایجاد پایگاه اطلاعاتی از خانواده های دارای فرزند مبتلا به PKU و منعکس کردن نیازهای آنها به مسئولان و حمایت از این خانواده ها، کمک به تشکیل تعاونی های مائده بچه های آسمان انجام شده است. برای اطلاعات بیشتر و کمک و همکاری با انجمن می توان به سایت **PKU.IR** مراجعه کرد.