

سوالات شایع خانواده ها





فنیل کتونوریا چه بیماری است؟

- حروف p,k,u به ترتیب از اول کلمه های Uria,Keton,Phenyl گرفته شده است.
- يك بیماری ارثی است که از پدر و مادر به فرزند منتقل می شود.
- این بیماری به علت کمبود و یا عدم وجود آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز است این آنزیم باعث هضم فنیل آلانین در بدن می شود و در این بیماری این آنزیم در کبد ساخته نمی شود.





فنیل الانین چیست؟

- فنیل الانین ماده ای (اسید آمینه) ضروری برای سلامت بدن است که در مواد پروتئینی وجود دارد.
- مواد پروتئینی در انواع گوشت ها، تخم مرغ، جگر، حبوبات، مغز ها (پسته، بادام، فندق، گردو، و...) است.
- در این بیماری چون بدن قادر به هضم فنیل الانین نیست در نتیجه مصرف مواد پروتئینی باعث افزایش شدید فنیل الانین در بدن شده و تجمع آن باعث اختلال در رشد و تکامل مغز شده و به ضایعه مغزی و عقب ماندگی ذهنی منجر می شود.





علائم بیماری چیست؟

- این بیماری در بدو تولد نشانه واضحی ندارد و ظاهر نوزاد در هفته های اول زندگی سالم است.
- ولی به تدریج علائمی مانند تاخیر در رشد و تکامل، بی قراری، استفراغ، ضایعات پوستی در سطح بدن، بور شدن موهای سر و بدن، بوی زننده و نامطبوع عرق و ادرار ظاهر می شود.
- با گذشت زمان و در صورت عدم درمان ، کودک دچار عقب ماندگی ذهنی و نا آرامی و بیش فعالی (پر جنب و جوش) می شود. هم چنین صحبت کردن و نشستن و راه رفتن کودک مختل می شود.





درمان بیماری چیست؟

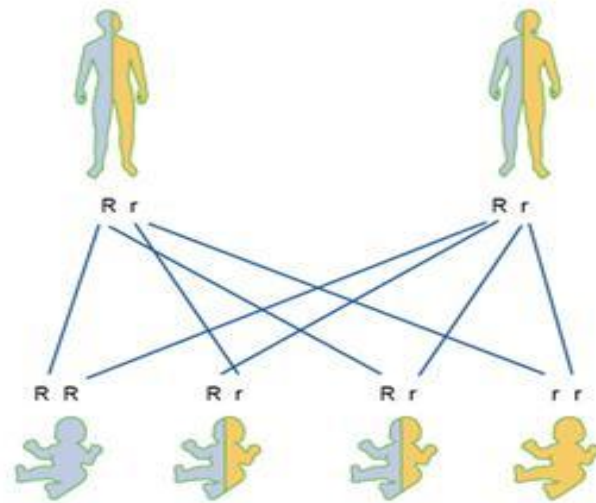
- اگر به موقع تشخیص داده شود با برنامه غذایی مخصوص و مراقبت های لازم قابل درمان است
- میزان موفقیت به زمان شروع درمان و مراقبت های بعد از آن بستگی دارد. هرچه تشخیص و درمان زودتر آغاز شود ، موفقیت بیشتر است.
- مصرف شیر مخصوص و مواد غذایی با فنیل آلانین کم زیر نظر پزشک و کارشناس تغذیه تنها راه درمان است.



فنیل کتونوریا چگونه منتقل می شود؟



- بیماری فنیل کتونوریا ارثی است و از والدین به فرزندان به ارث می رسد.
- در هر بار باردار شدن ، ۲۵٪ احتمال تولد فرزند مبتلا به فنیل کتونوریا است (یعنی از هر ۴ نوزاد که به دنیا می آید یک نوزاد احتمال ابتلا به PKU دارد)





من داراي فرزند مبتلا به PKU هستم و مي‌خواهم دوباره بچه دار شوم و فرزند سالمی داشته باشم، چکار باید بکنم؟

۱. مراجعه به مراکز مشاوره ژنتیک در نزدیکی محل سکونت
۲. انجام آزمایش ژنتیک برای خود و همسران قبل از بارداری شدن.
۳. نمونه برداری از جنین و انجام آزمایش ژنتیک در حین بارداری (هفته ۸ تا ۱۰ بارداری)
۴. در صورت سلامت جنین، ادامه بارداری بلامانع است.
۵. در صورت بیمار بودن جنین، اجازه سقط داده شده و ختم بارداری می‌شود.





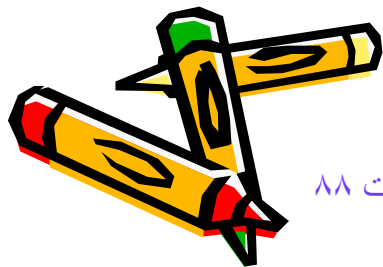
فرزند من مبتلا به فنیل کتونوریا است و قصد ازدواج دارد، چه کاری لازم است انجام دهد تا بتواند صاحب فرزند سالم شود؟

- مراجعه به مرکز مشاوره ژنتیک در نزدیکی محل سکونت قبل از جاری شدن هر گونه عقی و در ابتدای آشنایی (تا بتواند تصمیم عاقلانه و مناسبی بگیرد)
- انجام آزمایش ژنتیک برای همسر آینده (سه حالت می تواند رخ دهد):

۱- اگر همسر آینده، ژن بیماری را نداشته و کاملاً سالم باشد، ازدواج کاملاً بدون مشکل است و نیازی به بررسی جنین در زمان بارداری نیست (فرزندان ناقل خواهند شد)

۲- اگر همسر دارای یک ژن بیماری باشد (ناقل ژن) احتمال تولد فرزند مبتلا ۵۰٪ خواهد شد و نیاز به بررسی جنین در دوران بارداری است تا در صورت لزوم سقط انجام شود.

۳- اگر همسر نیز خود مبتلا به فنیل کتونوریا باشد (دو ژن) احتمال تولد فرزند مبتلا به فنیل کتونوریا ۱۰۰٪ است.



آیا امکان دارد این بیماری به هر دلیلی از بدن فرزندم رخت بربندد؟



- چون این بیماری ژنتیکی است در تمام طول عمر همراه بیمار خواهد بود.
- بهترین راه کنترل بیماری، اجرای دقیق و مصرف شیر مخصوص است.
- متأسفانه بعضی خانواده ها به علت بعضی باور ها و با نذر و نیاز، رژیم غذایی فرزند دل‌بند خود را قطع می نمایند. این کار لطمه بزرگی به فرزندشان وارد می کند.



آیا ارتباطی بین رژیم کم پروتئین و ریزش مو وجود دارد؟

- در صورتی که پروتئین رژیم دریافتی خیلی کم باشد می تواند باعث ریزش مو شود و ریزش مو در بیمارانی که رژیم خود را خوب کنترل نمی کنند بیشتر دیده می شود.



براي جلوگيري از حالت تهوع پس از مصرف شير فرمولا چه اقدامي لازم است؟



- در صورتي كه معده بيمار هنگام مصرف شير، خالي باشد حالت تهوع دست مي دهد. لازم است شير در حجم كم و به دفعات همراه با ميان وعده هاي روزانه مصرف شود و معده خالي نباشد.



علت پیدایش سردرد پس از مصرف شیر فرمولا چیست؟



- به احتمال زیاد معده بیمار هنگام شیر خوردن خالی است. شیر بهتر است همراه با میان وعده در طول روز خورده شود.



اگر میزان شیر دریافتی بیمار کافی نباشد، آیا احتمال سرماخوردگی بالا می رود؟

- اگر میزان مصرف شیر کمتر از میزان تعیین شده باشد، به علت کمبود پروتئین در بیمار، مقاومت بدن کاهش یافته و در نتیجه تعداد دفعات سرماخوردگی بیشتر می شود.



آیا استفاده از قطره، شربت و یا قرص استامینوفن بعد از تزریق واکسن اشکالی دارد؟



- در موارد ضروري و خاص ايرادي ندارد ولي در هر حال قبل از استفاده از هر دارويي بايد با پزشك متخصص اطفال خود مشورت نماييد.





علائم ظاهري کاهش فنيل الانين خون چيست؟

- علائم کاهش فنيل الانين: خواب آلودگي، بيحالي، کم اشتهايي، مشکلات پوستي(بروز دانه هاي قرمز بر صورت، شکم و کشاله ران و پاها)، تب و استفراغ خستگي و عدم وزن گيري.

(توجه: آزمایش فنيل الانين بايد به طور منظم طبق دستور پزشك و متخصص تغذيه انجام شود و امکان تعيين قطعي بالا و يا پايين بودن فنيل انين براساس علائم ظاهري وجود ندارد)





علائم ظاهري افزایش فنیل الانین خون چیست؟

- بي قراري شديد، کم خوابي، بور شدن موها، ، بوي بد عرق و ادرار، عدم تمرکز

(توجه: آزمایش فنیل الانین باید به طور منظم طبق دستور پزشک و متخصص تغذیه انجام شود و امکان تعیین قطعی بالا و یا پایین بودن فنیل انین براساس علائم ظاهري وجود ندارد)



شروع تغذیه تکمیلی کودکان PKU از چه زمانی آغاز می شود؟



- زمان شروع تغذیه کمکی از ۶ ماهگی است (مانند دیگر کودکان). البته شروع آن می تواند با نظر کارشناس تغذیه زودتر انجام شود.

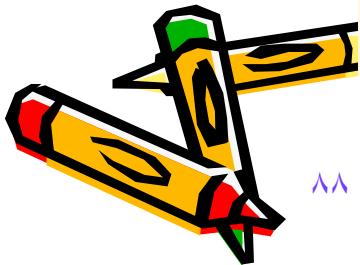
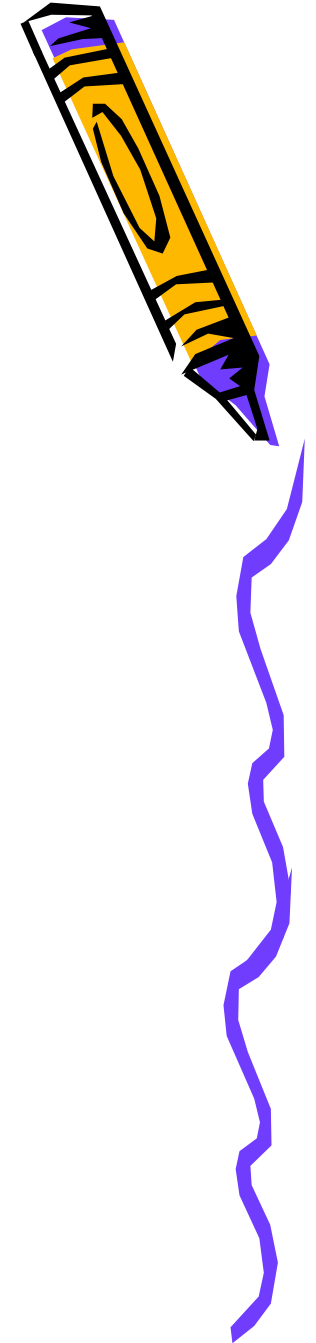


مصرف کدام يك از غذاهای زیر برای این کودکان ممنوع است؟



- شیر و لبنیات معمولی
- کشک
- انواع گوشت
- تخم مرغ
- بستنی تولید شده از شیر و کاکائو
- انواع آجیل
- انواع شیرینی معمولی تهیه شده از تخم مرغ و آرد
- شکلات ها
- انواع بیسکویت ها (به جز بیسکویت مخصوص رژیمي)
- عصاره های گوشت و مرغ مثل گالینابلانکا و غیره
- انواع پاستل





۲۹ اردی بهشت ۸۸

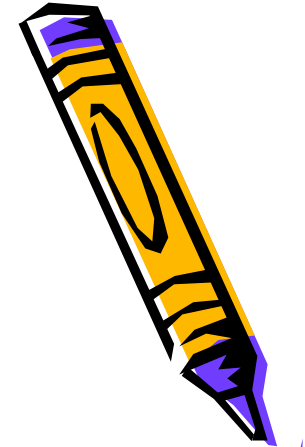
کلاس آموزشی خانواده بیماران مبتلا به فنیل کتونوریا

مصرف چه داروهایی برای این بیماران ایراد دارد؟

- داروهای حاوی اسپارتام
- انتی بیوتیک فارمنتین
- کلستیرامین



گاهی اوقات این بیماران از مصرف شیر گروه سنی خود خودداری می کنند. آیا مصرف شیر گروه سنی پایین تر اشکال دارد؟



- به طور کلی هر گروه سنی شیر مخصوص خودش را باید مصرف کند. زیرا این شیرها با توجه به نیازهای غذایی، ویتامینی و اسیدهای آمینه برای رشد هر گروه سنی در نظر گرفته شده است.
- اگر کودک مجبور به مصرف شیر گروه سنی پایین تر شود، باید مقدار شیر بیشتری مصرف کند تا نیازهای بدن خود را بتواند تامین کند، این کار باعث شده اشتهايش گرفته شده و نتواند از غذاهای دیگر استفاده کند و در نتیجه باعث اختلال رشد می شود.





آیا می شود برای مصرف راحت تر شیر، به شیر مخصوص، مواد دیگری اضافه نمود؟

- بله می توان انواع اسانس های مجاز خوراکی، آب میوه ها، موز و طعم دهنده ها، را استفاده کرد.
- توجه: شیر مخصوص را نباید حرارت داد و گرم نمود بلکه باید با آب جوشیده سرد شده تهیه کرد. در نتیجه این شیر را نمی توان ماست زد.





آیا سه بار آبکش کردن برنج، فی را کاهش می دهد؟

- تا به حال آزمایش خاصی در این زمینه انجام نشده است.
- آبکش کردن برنج خارجی، تاثیر خاصی بر میزان پروتئین و فنیل آلانین ندارد.
- آبکش کردن برنج داخلی و مرغوب، میزان پروتئین و در نتیجه فی را کمی کاهش می دهد. اما این کار به قیمت از دست دادن ویتامین های گروه «ب» که برای سلامت سیستم عصبی بسیار مهم است، می شود.
- توجه: از سه بار آبکش کردن برنج جداً پرهیزید.



میزان آب شیر های مخصوص چگونه تنظیم می شود؟



- به طور معمول هر ۵ گرم شیر باید در ۳۰ سی سی آب حل شود.
- می توانید کل میزان شیر مورد نیاز فرزند خود را از کارشناس تغذیه بپرسید و با ترازوی گرمی کشیده و کنار بگذارید و این میزان را در طول روز به فرزند خود بدهید.

ردیف	نام شیر	گرم شیر در هر پیمانه	حجم آب مورد نیاز به سی سی
	آنالوگ:	۵ گرم	۳۰ سی سی
	ماکزیماید	۳۴ گرم	۲۰۴ سی سی
	ماکزیمم	۳۵ گرم	۲۱۰ سی سی
	کومیدا A	۴,۷ گرم	۲۸ سی سی
	کومیدا B	۷,۶ گرم	۴۵ سی سی
	کومیدا C	۱۱,۲ گرم	۶۷ سی سی





ماندگاري شير هاي درست شده چقدر است؟

- شير بايد بلافاصله بعد از درست شدن مصرف شود.
- اگر شير از نوع انالوگ يا كوميديا A باشد، شير مانده بايد دور ريخته شود.
- اگر شير ماكزيميد يا ماكزيمم ويا كوميديا B باشد، مي توان حداكثر تا ۵ ساعت در يخچال نگه داشت.
- جهت استفاده مجدد از شير كوميديا B، ماكزيميد يا ماكزيمم از گرم كردن مستقيم توسط شعله و يا مايكروفر بايد جداً اجتناب كرد.
- جهت استفاده مجدد اين شير ها، بايد محتويات شير كاملاً مخلوط شود.





آیا می توان میزان آب توصیه شده برای درست کردن شیر را کمتر کرد؟ (یعنی شیر را می توان غلیظ تر درست کرد)؟

- برای حفظ تعادل آب و املاح مورد نیاز نباید میزان آب را تغییر داد.
- اگر ناچار به آن هستیم باید ظرف ۲۰ دقیقه به هر میزانی که به بیمار کمتر آب داده ایم، به بدن وی آب و یا آب میوه برسانیم.





چگونه از روی میزان پروتئین که روی یک بسته غذایی نوشته شده ، به میزان فنیل آلانین آن پی ببریم؟

- هر یک گرم پروتئین ۵۰ میلی گرم فنیل آلانین دارد. بنابراین مثلاً اگر روی یک ماده غذایی نوشته شده باشد که در هر ۱۰۰ گرم این ماده ۷ گرم پروتئین وجود دارد، ۷ گرم را در ۵۰ ضرب کرده معادل ۳۵۰ میلی گرم فنیل آلانین به دست می آید.
- یعنی آن ماده غذایی در ۱۰۰ گرم خود، معادل ۳۵۰ میلی گرم فنیل آلانین دارد.





چرا مصرف نوشابه های رژیمی مضر است؟

- نوشابه های رژیمی دارای قند اسپارتام به عنوان شیرین کننده است. که با حدود حجم ۳۳۰ سی سی دارای ۱۰۵ میلی گرم فنیل آلانین است. بنابراین بسیار مضر است.





چگونه ماست کم فنیل الانین درست کنیم؟

- ۶۰۰ سی سی آب را با ۱۰۰ گرم کافی میت (بدون پروتئین) مخلوط کرده، و تا دمای ماست زدن گرم کنید. بعد با استفاده از ۱۰۰ گرم ماست کاله ۵٪، ماست کم فنیل تهیه کنید. هر ۱۰۰ گرم از این ماست، ۹۰ واحد فنیل الانین دارد. می توان برای افزایش ماست تهیه شده آن را با خیار مخلوط کرد.



نحوه مراجعه والدین به واحد تغذیه

- واحد تغذیه فقط در زمان درمانگاه بیماران PKU آماده جوابگویی به بیماران و خانواده آنان است

- (سه شنبه یک هفته در میان روز درمانگاه غدد)

- و سه شنبه های دیگر فقط برای موارد اورژانس.

- واحد تغذیه با توجه به دستور ریاست محترم بیمارستان در غیر ساعات فوق قادر به پاسخگویی به بیماران PKU نخواهند بود.



معرفي مجله سلامت فرزند من



- منتشر شده از اداره ژنتيك مركز مديريت بيماري هاي غير واگير و خاص
- مي توانيد اظهار نظر و پيشنهادات خود را به آن ارسال نماييد.



فراخوان براي گرفتن رابط والدين



۲۹ اردي بهشت ۸۸

كلاس آموزشي خانواده بيماران مبتلا به فنيل كتونوريا

با آرزوي سلامت و تندرستي خانواده شما



۲۹ اردي بهشت ۸۸

کلاس آموزشي خانواده بيماران مبتلا به فنيل کتونوريا