

1 HAZİRAN ULUSAL FENİLKETONÜRİ GÜNÜ

Fenilketonüri, kalıtsal geçiş gösteren (genler aracılığı ile nesilden nesile aktarılan), doğuştan gelen metabolik bir hastalıktır. Fenilalanin adı verilen protein yapı taşının vücutta metabolize edilmesini sağlayan enzim görevini yapamamaktadır. Bu nedenle fenilalaninin kandaki düzeyi yükselmekte, vücutta birikmekte ve ciddi sağlık sorunlarına neden olabilmektedir.¹ Fenilketonüri ile doğan bebekler doğduklarında herhangi bir bulguya sahip değildirler, ancak hastalığa sahiplerdir. Erken dönemde tanı konamaz ve diyet tedavisi uygulanmaz ise bebekte doğumdan sonraki ilk birkaç ayda hastalığa ait belirtiler görülmeye başlamaktadır. Fenilketonüri belirtileri; bilişsel gerilik (zeka geriliği), büyüme geriliği, davranışsal, duygusal ve sosyal problemler, psikiyatrik sorunlar, nöbet gibi nörolojik problemler, hiperaktivite, kemiklerde güçsüzlük ve deri döküntüleridir. Vücutta biriken fenilalaninin nedeniyle nefeste, idrarda ve deride hastalığa özel bir koku olabilmekte, açık renk saç, ten, göz rengi ve başın normal ölçülerden küçük olması (mikrosefali) görülebilmektedir.²

Fenilketonüri sıklığı farklı etnik gruplar ve coğrafi bölgeler arasında farklılık göstermektedir. Amerika ve Birleşik Krallık'ta görülme sıklığı yaklaşık her 10.000-15.000 doğumda bir iken, Finlandiya'da 200.000 doğumda bir, Japonya'da 125.000 doğumda bir görülmektedir. Kafkas ülkeleri hastalığın daha sık görüldüğü ülkeler olup, sıklık yaklaşık 10.000 doğumda birdir.³ Hastalığın en sık görüldüğü ülkelerden biri Türkiye'dir^{3,4}. Gerçekleşen her 4000-5000 doğumda bir fenilketonürlü bebek dünyaya gelmektedir.^{4,5} Türkiye'de fenilketonürinin sık görülmesinde akraba evliliklerinin yaygınlığının etkisi büyüktür.⁴ Evliliklerin yaklaşık %21'i akraba evliliğidir ve ülkemizde her 100 kişiden 4'ü fenilketonüri hastalığının taşıyıcısıdır.^{4,5}

Fenilketonürinin erken dönemde tanınması ve uygun diyet tedavisi ile hastalığa bağlı sağlık sorunları tamamen önlenabilmektedir. Türkiye'de hastalığı erken dönemde teşhis etmek amacıyla yenidoğan tarama programları başlatılmış, bu programlar 1994 yılından itibaren ülke geneline yaygınlaştırılmıştır. Yenidoğan Tarama Programı ile fenilketonürlü bebeklerin erken dönemde tanı alması, bebeklere diyet tedavisinin başlanması, geri dönüşsüz sağlık sorunlarının ve topluma getirdiği yükün önlenmesi, akraba evliliklerinin azaltılması konusunda farkındalık oluşturulması amaçlanmaktadır.⁶ Tarama programlarının etkinliğinin artırılmasında tüm doğumların sağlık kuruluşlarında gerçekleştirilmesi önem taşımaktadır. Bu sayede tarama programları tüm yenidoğanlara ulaşabilmekte, bebeğin topuğundan alınan çok az miktardaki kan ile bebekte ileride oluşabilecek, sonradan tedavisi mümkün olmayan hasarlar ve hastalıklar önlenabilmektedir.

¹[Internet] <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/phenylketonuria#diagnosis> Erişim:24.05.2016.

²[Internet] <http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/phenylketonuria/basics/symptoms/con-20026275>, Erişim:24.05.2016.

³Williams RA, Mamotte C, Burnett J, Phenylketonuria: An Inborn Error of Phenylalanine Metabolism, Clin Biochem Rev. 2008 Feb; 29(1): 31–41.

⁴ [Internet] <http://www.saglik.gov.tr/TR/belge/1-3295/neonatal-tarama-programi-genelgesi-2006--130.html> Erişim:24.05.2016.

⁵ Yıldız D, Fidancı B, Konukbay D, Akbayrak N, Describing the Knowledge of Parents About Newborn Screening, Arch Dis Child 2014;99:A546 doi:10.1136/archdischild-2014-307384.1527.

⁶ Neonatal Tarama Programı Genelgesi 2006/130, Ekler:Bilgi Notu.

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ- 113

Fenilketonüri taraması doğum yapılan hastanede veya doğumevinde, doğumdan sonraki ilk 48-72 saat içinde bebeğin topuğundan Guthrie kağıdı üzerine alınan kan ile gerçekleştirilmektedir. Yenidoğan bebeğin kan alınmadan önce mutlaka emzirilmiş olması gerekmektedir. Topuk kanı bebek emzirilmeden önce veya doğumdan hemen sonra, yani doğumdan 48-72 saat geçmeden alınması doğru değildir. Eğer bu durumların birinde kan alındı ise doğru sonuçlara ulaşabilmek için işlemin tekrar edilmesi gerekmektedir. Doğumun gerçekleştiği sağlık kuruluşunda bebek henüz yeterince beslenmediyse sağlık kuruluşundan ayrılmadan önce aileye bilgi verilmeli, bebekten doğumdan sonraki ilk hafta içinde kan örneği alınması sağlanmalıdır. Tarama sonucunda bebekte fenilketonüriden şüphelenilirse testin doğrulaması yapılmakta ve tanısı kesinleşen hastaların ilgili bölgede bulunan Çocuk Hastalıkları Beslenme ve Metabolizma Kliniklerine sevkı sağlanmaktadır.⁶ Fenilketonüri tanısı alan bebek “özel diyet tedavisi” ile hayatına devam etmekte, diyet tedavisinin tam uygulanması ile bebekte fenilketonüriye bağlı herhangi bir hastalık görülmemektedir.

Yenidoğan taramaları, önlenabilir hastalık ve sakatlıklardan korunmada hayati öneme sahip uygulamalardır. Fenilketonüri ve Konjenital Hipotiroidi gibi hastalıkların, belirtilerin henüz başlamadığı erken dönemde tanınması ile hastalık ve hastalığa ait sakatlıkların-sekellerin tamamına yakını önlenilmektedir. Yenidoğan tarama programlarının bu önemli rolünün toplum tarafından bilinmesi ve bu konuda farkındalık oluşturulması, doğumların tamamının yetkin sağlık merkezlerinde yapılması hastalığın önlenmesinde son derece önem arz etmektedir.