

# HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI

## TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ-164

### 1 HAZİRAN

### ULUSAL FENİLKETONÜRİ GÜNÜ

Fenilketonüri, fenilalanin hidroksilaz denen bir enzimin tam ya da tama yakın eksikliği sonucu gelişen, erken dönemde tanı konularak tedavinin başlatılmadığı çocuklarda ağır gelişme ve zeka geriliğine yol açan kalıtsal bir hastalıktır.<sup>1</sup>

Fenilketonüri olgularında en çarpıcı bulgu olan zeka geriliği ve diğer nörolojik sorunlar, yaşamın ilk günlerinde başlatılan diyet tedavisi ile önlenabilmektedir. Yenidoğan Tarama Programı ile hiçbir bebek atlanmaksızın erken tanı konulmakta ve yaşamın ilk 21. gününden önce diyet tedavisine başlanabilmektedir.<sup>2</sup> Diyet tedavisinin amacı, fenilalaninin dokularda birikmesini ve beyne zarar vermesini önlemek için sınırlı miktarda fenilalanin içeren bir diyet vererek kabul edilebilir kan fenilalanin düzeylerinin korunmasını sağlamaktır.<sup>3</sup>

Fenilketonürlü çocuklarda diyet tedavisinin başarılı olması, anne-babanın diyeti anlamalarına, motivasyonlarına, organizasyon yeteneklerine, yaşam biçimi değişikliğine uyum yapabilmelerine, disiplinli olmalarına ve düşük fenilalaninli diyetin kontrolünü sağlayabilmelerine bağlıdır.<sup>4</sup> Yapılan çalışmalarda kandaki fenilalanin düzeyleri kontrol altına alınmış olan fenilketonürlü bireyler, okul başarıları ve sosyal uyumları bakımından fenilketonürlü olmayan bireylerle karşılaştırıldıklarında aralarında fark olmadığı belirlenmiştir.<sup>5</sup>

Türkiye, Fenilketonüri (FKU) hastalığının en sık görüldüğü ülkelerden biridir. Türkiye’de sık görülme nedenlerinden birisi akraba evliliklerinin yüksek olmasıdır. Yapılan her 4 evlilikten biri akraba evliliğidir ve akraba evlilikleri en çok birinci dereceden akrabalar arasında gerçekleşmektedir. Her yıl ülkemizde tahminen 300 çocuk FKU’lü olarak doğmaktadır. Türkiye’de her 100 kişiden 4’ü FKU taşıyıcısı durumundadır. Hastalığın erken tanısı ve uygun diyet tedavisi ile zeka geriliği önlenabilir. Bu nedenlerle Sağlık Bakanlığı 1993 yılında tüm Türkiye genelinde Fenilketonüri tarama programı başlatmıştır.<sup>6</sup>

Tarama programı, 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.<sup>7</sup>

<sup>1</sup> Aisbren ES. Comments on cognition and intelligence in phenylketonuria. European Journal of Pediatrics 2000;159:80-1.

<sup>2</sup> Giovannini M, Verduci E, Salvatici E, Fiori L, Riva E. Phenylketonuria: Dietary and therapeutic challenges. Journal of Inherited Metabolic Disease 2007;30:145-52.

<sup>3</sup> Baykal T, Huner G, Cakmakçı T. İstanbul ilinde fenilketonüri yenidoğan taraması sonuçları. Biyokimya Dergisi 1998;23:43-6.

<sup>4</sup> Köksal G, Gökmen H. Çocuk hastalıklarında beslenme tedavisi. İstanbul: Hatiboğlu Yayınları; 2000.

<sup>5</sup> Burgard P. Compliance in PKU: Dietary management of inborn errors of metabolic diseases. London: Royal College of Physicians; 2004.

<sup>6</sup> [İnternet] <https://www.saglik.gov.tr/TR,11079/neonatal-tarama-programi-genelgesi-2006--130.html> Erişim:29.5.2017.

<sup>7</sup> Neonatal Tarama Programı Genelgesi 2006/130, Ekler: Bilgi Notu

## HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ-164

Bu tarama programıyla erken dönemde tanı, diyet tedavisinin başlatılması, sağlık sorunlarının önüne geçilmesi, akraba evliliklerinin azaltılması için bir farkındalık geliştirilmesi amaçlanmaktadır. Bebeğin topuğundan alınan az miktarda bir kan ile bu tedavisi mümkün olan hastalığın tanısı kolayca konulup, topluma getirdiği yük hafifletilip hastalığın oluşturacağı hasarlar önlenebilmektedir.<sup>6</sup>

Ülkemizde her yıl 1 Haziran **“Ulusal Fenilketonüri Günü”** olarak kabul edilmiş olup bu günde konunun önemini anlatan bazı etkinlikler gerçekleştirilmekte ve bu şekilde tedavi edilmediğinde sonuçları son derece ağır olan bu hastalık için toplumsal duyarlılık oluşturulmaya çalışılmaktadır.

**Resim 1.** Sağlık Bakanlığı Ulusal Fenilketonüri Günü Afişi

