

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2022/2023-54)

1 HAZİRAN (2023) ULUSAL FENİLKETONÜRİ GÜNÜ

Fenilketonüri (FKÜ) kalıtsal, metabolik bir hastalıktır. Fenilalanin hidroksilaz (PAH) isimli gendeki mutasyon nedeni ile hastalarda fenilalanin adı verilen yapısal bir aminoasit vücutta metabolize edilemez. Hastalık ilk kez 1934 yılında iki kardeşte tanımlanmış olup, hastalarda fenilalanin yıkılamadığı için, kanda biriktiği ve vücutta sağlığa zarar verecek düzeylere çıkabildiği tanımlanmıştır.¹

Feniketonüri sıklığı farklı bölge ve etnik gruplarda değişik sıklıklarda gözlenmektedir. Örneğin, Amerika'da 10 bin doğum ila 15 bin doğumda bir çocuk tanı alırken, Avrupa'da 3 bin ila 30 bin doğumda bir kişide görülmektedir. Türkiye'de fenilketonüri 7 bin doğumda bir sıklıkta gözlenmektedir. Fenilketonüri hastalığı otozomal resesif olarak geçen genetik bir hastalıktır: Yani hastalığın oluşabilmesi için hem annenin hem de babanın bu hastalık açısından taşıyıcı olması gerekmektedir. Ülkemizde akraba evliliği oranlarının yüksek olması nedeniyle fenilketonüri hastalığının sıklığı Amerika ve Avrupa ülkelerine kıyasla yaygındır.²

Fenilketonüri hastası bebeklerde doğumda herhangi bir belirti yok iken, bebeğin beslenmeye başlaması sonrasında zeka geriliği, büyüme geriliği, davranışsal, duygusal ve sosyal problemler, psikiyatrik sorunlar, nöbet gibi nörolojik problemler, hiperaktivite, kemiklerde güçsüzlük ve deri döküntüleri gibi belirtiler gelişmeye başlar. Bu bebeklerde pigmentasyon azlığı nedeni ile saç, ten ve göz rengi sık olarak açık renk olup; başları yaşıtlarına göre daha küçüktür (mikrosefali); hastaların sık olarak nefes, deri ve idrarında hastalığa özel bir koku saptanmaktadır.³

Fenilketonüri hastalığında erken tanı çok önemlidir ve hastalarda belirtilerin ortaya çıkmasını önlemek için değerlidir. Türkiye'de 1960'lı yıllarda İstanbul ve Hacettepe Üniversitelerinde FeCl₃ testi ile fenilketonüri taraması yapılmaya başlanmış; günümüzde ise yenidoğan tarama programı kapsamında tüm bebeklerde doğumdan sonra 24. saatten itibaren fenilketonüri taraması yapılması zorunlu ve ücretsizdir.

Tarama için doğum sonrası Guthrie kartı denilen özel kağıtlara bebeklerin topuklarından birkaç damla kan alınması yeterlidir. Tanı alan bebekler erken dönemden itibaren fenilalanin açısından kısıtlı diyetlerle beslenirse sağlıklı bir şekilde büyüyebilmektedir. Adolesan ve yetişkinlerde de şüphe varsa test yapılması mümkündür.

Fenilalanin, beslenme yoluyla elde edilen proteinlerin yapı taşıdır: Tüm proteinlerde ve bazı yapay tatlandırıcılarda bulunur. Bu nedenle hastalar süt ve süt ürünlerinden yapılan gıdalar, yumurta, et ve et ürünleri (kırmızı et, tavuk, balık, hindi eti, salam, sosis, sucuk, pastırma, kavurma, kabuklu deniz ürünleri, midye v.b), sakatat (beyin, karaciğer, böbrek v.b., normal ekmek (buğday, çavdar, yulaf, mısır ekmekleri), kuru yemiş (fındık, fıstık, leblebi, çekirdek çeşitleri, badem, ceviz), kuru baklagil (kuru fasulye, nohut, mercimek, iç bakla, soya fasulyesi, kuru barbunya), hazır besin (kraker, bisküvi, kek, kurabiye, pasta ve yasaklarla yapılmış bütün besinler) ile aspartam ve fenilalanin içeren bütün içecek, sakız, yiyeceklerden uzak durmalıdır. Kan fenilalanin düzeylerinin 0-12 yaş arası 2-6 mg/dl, 12 yaşından sonra 2-11 mg/dl, fenilketonürlü hastanın gebeliği süresince ise 2-4 mg/dl değerleri arasında tutulması gereklidir.

Bu doküman, Dr. Alican Güneş tarafından, Prof. Dr. Banu Çakır danışmanlığında 02.06.2023 tarihinde hazırlanmıştır.

Bilgilendirme notunun aşağıda belirtilen şekilde kaynak gösterilmek şartıyla yazılı, elektronik, vb ortamlarda kullanılması önerilmektedir:

Güneş A, Çakır B. 1 Haziran Ulusal Fenilketonüri Günü Bilgilendirme Notu-HÜTF Halk Sağlığı AD Toplum İçin Bilgilendirme Serisi 2022/2023-54-[İnternet]
<http://www.halksagligi.hacettepe.edu.tr/>. Erişim: 02.06.2023

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2022/2023-54)

Fenilketonürlü bebeklerin anne sütü ile beslenmesi, diğer sağlıklı bebeklere oranla düşüktür ancak kan fenilalanin düzeylerine göre önerilen miktarda fenilalanin içermeyen formüle ile birlikte anne sütü alabilir. Sağlık çalışanlarının FKÜ ile ilgili güncel yaklaşımları takip etmeleri ve aileleri doğru bilinçlendirerek kontrollü bir biçimde emzirmeye teşvik etmeleri son derece önemlidir.⁴

Fenilketonürinin önlenmesi, erken tanı ve tedavi çalışmalarında Türkiye’de sivil toplum örgütlerinin de önemli çalışmaları vardır. Ankara, Bursa, Eskişehir, İstanbul, İzmir ve Şanlıurfa’da fenilketonüri aile dernekleri bulunmaktadır. Bu dernekler fenilketonüri hastası olan kişiler ve ailelerini bir araya getirerek, tanışmaları ve dayanışmalarını teşvik etmek; fenilketonürlü çocuk, genç ve yetişkinlerin diyet uygulamaları konusunda yeni gelişmeleri izlemek; uygun diyet ürünleri, gerekli ilaç ve mamalar konusunda ilgili kurumlarla ortak çalışmalar yapmak; bireylerin tedavi ve yaşama uyumları konusunda eğitim çalışmaları yapmak; hastalık nedeniyle yeti yitimi gelişen bireyler için özel eğitim ve rehabilitasyon programları hazırlamak ve uygulamak üzere kurulmuş olup, ailelere destek olmaktadır.⁵

Türkiye’de 1 Haziran “Ulusal Fenilketonüri Günü” olarak kabul edilmiştir. Bu günün amacı, hastalığın nedenleri, tanı ve tedavisi yanı sıra, yenidoğan fenilketonüri tarama programları konusunda farkındalık oluşturmak ve tedavi edilmediğinde çok ağır sonuçlara yol açan bu hastalık için toplumsal düzeyde duyarlılık oluşturulmasına çalışılmasıdır.

Fenilketonüri hastalığında erken tanı ve uygun bir diyet ile sağlıklı bir yaşam sürdürmek mümkündür. Bebeklerinize doğum sonrası mutlaka testlerini yaptırınız. Ailenizde ya da çevrenizde fenilketonüri hastası varsa ya da şüphe ediyorsanız en kısa sürede bir sağlık kuruluşuna başvurmanız, tanı aldıysanız bu hastalık ile yaşarken fenilketonüri aile derneklerinden destek almanız değerlidir.



¹[Internet] <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/phenylketonuria#definition> Erişim: 02.06.2023

²Kızılelma A, Şirin H, Acıcan D, Baştürk S, Özbaş S, Dilmen U, Demirkol M. Türkiyede ulusal yenidoğan fenilketonüri taraması sonuçları. 19. Ulusal Neonatoloji Kongresi Kitabı 2011:27.

³[Internet] <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/phenylketonuria/symptoms-causes/syc-20376302> Erişim: 02.06.2023

⁴Zengin H, Çınar N. Fenilketonürlü Bebeklerde Anne Sütü Alımı ile İlgili Gelişmeler ve Zorluklar. STED. 2017; 26 (5): 213-216.

⁵[Internet] <https://www.pkuaile.com/> Erişim: 02.06.2023