

# HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2023/2024-59)

## 1 HAZİRAN ULUSAL FENİLKETONÜRİ GÜNÜ (2024)

**Fenilketonüri (FKÜ)** kalıtsal, metabolik ve nadir hastalıklardan biridir. Anne ya da babada var olan ancak hastalık bulgusuna sebep olmayan (çekinik) bir gen ile taşınmaktadır. Anne ve baba kendileri de FKÜ hastası ve/veya taşıyıcı olduklarında doğan bebeklerinde proteinlerin yapıtaşında bulunan fenilalanin adında önemli bir amino asit vücutta metabolize edilememekte, buna bağlı kanda birikmekte ve nihayetinde beyinde geri dönüşsüz harabiyet oluşturmaktadır. Protein alımı ne kadar çok ise, bu birikim de o denli artacak ve beyne zararı ilerleyecektir.<sup>1</sup>

Hastalık ilk olarak 1934 yılında tanımlanmıştır ve 1953 yılında Bickel tarafından **fenilalanin amino asidi diyetten kısıtlanırsa bu hastaların tedavi olabileceği ortaya konmuştur.**<sup>2</sup>

Fenilketonüri etnik gruplar ve küresel olarak coğrafi bölgeler arasında farklı görülme sıklıklarına sahiptir. Amerika Birleşik Devletleri'nde FKÜ her 25.000 yenidoğandan 1'inde görülmektedir.<sup>3</sup> Ülkemizde akraba evlilikleri ve doğurganlık fazla olduğu için doğuştan metabolik hastalık sıklıkları yüksektir. Dünya genelinde 10.000'de 1 sıklıkla görülen fenilketonüri (FKU) hastalığı **ülkemizde her 4.500 bebekten birinde görülmektedir.**<sup>4</sup>

**Fenilketonüri hastalığının taranması Yenidoğan Tarama Programı içinde yer almaktadır.** Bu taramadaki amaç hastalığın doğum sonrası erken dönemde tanınarak bebeklerde geri dönüşsüz beyin hasarının gelişmesinin önüne geçmektir. Bunu sağlamak için erken dönemde tanısı konan bebeklerde uygun beslenmenin sağlanır. Öte yandan **akraba evliliklerinin önüne geçildiğinde** fenilketonüri hastalığına sahip bebeklerinin doğması **engellenebilir**, aileler bu tedavi zorlukları ve yoğun kaygıdan kurtulmuş olabilirler.<sup>5</sup>

Fenilketonüri ve diğer yeni doğan döneminde taranan diğer hastalıklar için hastanelerde ve aile hekimliklerinde **bebeklerin topuklarından alınan kanlar** İl Sağlık Müdürlükleri'nde ilgili birimlere ulaştırılmakta ve burada toplanan kanlarda Ankara ve İstanbul'da bulunan laboratuvarlara iletilmektedir. Tarama laboratuvarında taranan her hastalık için kan sonuçları Yeni Doğan Tarama Web uygulamasına yüklenmektedir. **Topuk kanı taramasında sonuç şüpheli olduğunda bebekler daha ileri tanı ve tedavi için ilgili uzmanlık dalına yönlendirilmektedir.** Ayrıca taranan her bir hastalık için kurulmuş bilimsel komisyonlarca bu izleme ve değerlendirme yapılmaktadır.<sup>5</sup>

**Bebeklerde fenilketonüri hastalığı ile ilgili şikayetler hafiften şiddetliye değişik derecelerde olabilir.** Bazı bebeklerde sadece kanda hafif fenilketonüri hastalığında metabolize edilemeyen fenilalanin amino

<sup>1</sup> [İnternet] <https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/haberler-cocukergen/1-haziran-ulusal-fenilketon%C3%BCri-g%C3%BCn%C3%BC.html> Erişim tarihi: 18.05.2024

<sup>2</sup> [İnternet] <https://hastane.ankara.edu.tr/2019/10/07/fenilketonuri-hastaligi-nedir-kimlerde-gozlenir-tedavi-yaklasimlari-nelerdir/> Erişim tarihi: 19.05.2024

<sup>3</sup> [İnternet] <https://medlineplus.gov/genetics/condition/phenylketonuria/#causes> Erişim tarihi: 20.05.2024

<sup>4</sup> Türk Pediatri Kurumu, 57. Türk Pediatri Kongresi, Bildiri Özetleri Kitabı

[İnternet] <https://turkpediatri.org.tr/storage/57tpkkitap-1-3-1668180904Axr17.pdf> Erişim tarihi: 20.05.2024

<sup>5</sup> [İnternet] <https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/tarama-programlari/ntp.html> Erişim tarihi: 21.05.2024

## HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2023/2024-59)

asidinin kanda hafif yüksekliği ile seyredebilir ve bebeklerde herhangi bir şikayet oluşturmayabilir. Ayrıca bu beklelerde beslenme tedavisi gerekmeyebilir.<sup>6</sup>

Klasik fenilketonüri diye adlandırılan hastalık aslında hastalığın belirtilerin şiddetli bir şekilde görüldüğü formdur. Bu bebekler doğumdan sonra ilk aylarda normal görünse de tedavi edilmediğinde daha ileri aylarda/yaşlarda **baş çevresinin normalden küçük olması, nöbetler, zeka geriliği, gelişimsel gerilik, kol ve bacaklarda sarsılma hareketleri, titreme, davranış problemleri, sosyal becerilerde gerilik, otizm bulguları ve cilt lezyonları izlenebilir.** Hastalığın daha hafif formlarında özel beslenme tedavisi uygulanmadığında hafif zihinsel engellilik gelişebilir.<sup>6,7</sup> Aslında **fenilketonürlü bebek yenidoğan taraması ile tanı konduğu için beslenme tedavisine erkenden başlanır ve klasik/şiddetli fenilketonüri ile nadiren karşılaşılır.**<sup>4</sup>

Fenilketonürlü saptandığında tedavisinde başarı sağlanabilen bir hastalıktır. Tanı süreci sonrasında önemli olan beslenmenin düzenlenmesidir. Burada temel olan bebek büyürken, beslendiği gıdaların fenilalanin (metabolize edilemeyen ve vücutta birikerek hastalığa yol açan amino asit) içermemesidir. Bunun sağlanmasında çocuğa hekimi, diyetisyeni ve ailesi rehberlik etmesi gereklidir. **Fenilketonüri bebekler, kendileri için üretilmiş mama ile beslenmelidir. Çünkü bu mamalarda fenilalanin harici temel protein içeriği yeterlidir ve çok az miktarda fenilalanin içermektedir.** Daha büyük çocuklar ve yetişkinler için başka mamalarda bu ihtiyaçlarını karşılamamakla birlikte fenilketonüri hastalarının ömür boyu bu özellikli mamalarla da beslenmeleri gerekir. **Fenilketonüri tanılı çocukların mama ücretlerini Sosyal Güvenlik Kurumu karşılamaktadır. Bu çocuklar için ailelerine makarna, bisküvi vb. başka besinler için de para desteği sağlamaktadır.**<sup>1</sup> Fenilketonüri hastası kadınlar gebe kalmak istediklerinde hamilelik öncesinde ve sırasında diyetlerine özellikle daha fazla dikkat etmeleri gerekmektedir.<sup>7</sup>

**Birçok gıdada, sütte ve yumurtada fenilalanin bulunduğu bilinmelidir. Ayrıca yapay tatlandırıcı olarak kullanılmakta olan aspartamdan fenilalanin içeriği nedeniyle kaçınılmalıdır.**<sup>7</sup>

Fenilketonürinin önlenmesi, erken tanı ve tedavi çalışmalarında Türkiye’de **PKU Aile Derneği** adında bir sivil toplum örgütü sorumluluklar üstlenmektedir. Bu derneğin Ankara, Bursa, Eskişehir, İstanbul, İzmir ve Şanlıurfa’da fenilketonüri aile dernekleri bulunmaktadır. Bu dernekler fenilketonüri hastası olan kişiler ve ailelerini bir araya kendine ait bir internet sitesi de mevcuttur. Bu dernek fenilketonürlü çocukların ve ailelerinin dayanışmalarını sağlamakta; beslenme düzenlemelerine ve ilaç gereksinimlerine ilgili kurumlarla iletişimlerle destek sağlamakta; kişilerin tedavi uyumları için eğitimler vermekte ve be hastalığa sahip çocukların ailelerine birçok konuda destekler vermektedir.<sup>8</sup>

Türkiye’de **1 Haziran “Ulusal Fenilketonüri Günü”** olarak kabul edilmiştir. Bu gün geldiğinde her yıl ülkemizde Sağlık Bakanlığınca etkinlikler düzenlenmektedir. Bu etkinliklerin asıl amacı **bu hastalık tedavi edilmediğinde ağır sonuçlar oluşturabileceği konusunda duyarlılık oluşturmaktır.**<sup>1</sup>

<sup>6</sup> [internet] <https://www.genome.gov/Genetic-Disorders/Phenylketonuria#al-1> Erişim tarihi: 22.05.2024

<sup>7</sup> [internet] <https://medlineplus.gov/ency/article/001166.htm> Erişim tarihi: 22.05.2024

<sup>8</sup> [internet] <https://www.pkuatile.com/> Erişim tarihi: 23.05.2024

Bu doküman, Dr. Ercüment Altıntaş tarafından, Prof. Dr. Banu Çakır danışmanlığında 28.05.2024 tarihinde hazırlanmıştır.

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

Altıntaş E., Çakır B. 1 Haziran Ulusal Fenilketonüri Günü Bilgilendirme Notu-HÜTF Halk Sağlığı AD Toplum İçin Bilgilendirme Serisi 2023/2024-59-[internet] <http://www.halksagligi.hacettepe.edu.tr/>. Erişim:29.5.2024.

## HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2023/2024-59)

### FKU için öneriler:

- ✓ Fenilketonüri hastalığında erken tanı ve uygun bir diyet ile sağlıklı bir yaşam sürdürmek mümkündür.
- ✓ Bebeklerinize doğum sonrası mutlaka önerilen testlerini yaptırınız. Özellikle akraba evliliği yapmış kişilerde bebek yeni doğduğunda bu testlerin yapılması çok değerli olacaktır.
- ✓ FKÜ olan bebeklerin beslenme (mama ve özel gıda için yardım) için destek Sosyal Güvenlik Kurumu'ndan destek alabilirsiniz.
- ✓ 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.



Resim kaynak: [İnternet] <https://www.sma.org.tr/yenidogan-taramasi> Erişim: 28.05.2024