

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2024/2025-58)

ULUSAL FENİLKETONÜRİ GÜNÜ 1 HAZİRAN 2025

Fenilketonüri, fenilalanin hidroksilaz eksikliğinden kaynaklanan, kalıtsal (aile içinde yeni nesillere aktarılan), metabolik bir hastalıktır. Hastalıkta bir protein yapı taşı olan fenilalanin metabolize edilemediği için kanda birikir ve geriye dönüşümsüz beyin hasarı oluşmasına neden olur. Çocuklara erken tanı ile müdahale edilmediği takdirde ağır zihinsel hasar ile zihinsel ve gelişimsel sorunlara neden olur.¹ Fenilketonüri hastalığında vücut, protein içeren tüm yiyeceklerde bulunan fenilalanin adı verilen bir proteinin bir kısmını işleyemez.² Ağır zihinsel geriliği olan fenilketonürlü bireylerde nörolojik sorunlar yanı sıra bazı davranış bozuklukları, dermatit şeklindeki cilt lezyonları gözlenir; hastaların % 60'ında anne babaya göre açık saç-göz-ten rengi ile karakterize bir görünüm vardır.¹

Fenilketonürlü çocuklar doğumda sağlıklı görünürler. Ancak tedavi edilmediği takdirde 3 ile 6 aylıktan çevrelerine olan ilgilerini kaybetmeye başlarlar. Çocuklar 1 yaşına geldiklerinde gelişimsel olarak gecikir. Ciltleri bu rahatsızlığı olmayan birine göre daha az pigmentasyona sahiptir. Diğer belirtiler arasında davranışsal veya sosyal sorunlar; kollarda ve bacaklarda nöbetler, titreme veya sarsıcı hareketler, bodur olma veya yavaş büyüme; egzama gibi cilt döküntüleri; mikrosefali adı verilen küçük baş boyutu ve vücuttaki fazla fenilalanin nedeniyle idrarda, nefeste veya ciltte küf kokusudur. Bu çocuklar açık tenlidir ve mavi gözlere sahiptir. Fenilketonürlü kişilerin diyetlerindeki fenilalanini kısıtlanmazsa, ciddi zihinsel ve gelişimsel engeller de gözlenir.³

Türkiye hastalığın en sık izlendiği ülkelerdendir. Bunda ülkemizde karaba evliliklerinin yaygın olması önemli rol oynamaktadır. Bu hastalığın taşıyıcı sıklığı ülkemizde yüksektir. Her 100 kişiden dördünün bu hastalığı taşıyor olmasının yanı sıra, Türkiye'de 2023 yılında akraba evliliğinin yaygınlığı dikkate alındığında ülkemizdeki fenilketonüri taşıyıcılığın diğer ülkelere göre daha sık olması kaçınılmazdır. Türkiye'de evli çiftlerin yaklaşık olarak üçte birinin birbirleriyle akraba oldukları (%29,2); akraba olan eşlerin %80'i kardeş çocukları olması dikkat çekicidir. Akraba olan eşlerin oranı Ankara, İstanbul ve İzmir'de %17 iken, diğer kentlerde %19'a, köylerde %36'ya çıkmaktadır.⁴

Hastalığın tanısının ardından çocukların uygun diyetle sağlıklı bir hayat sürebilmesi mümkündür; bu nedenle dünyada çeşitli ülkelerde ve Türkiye'de düzenli tarama programı yürütülmektedir. **Yenidoğan Tarama Programı** bebeklerin doğumlarından itibaren uygun şartlarda özel filtre kâğıtları ile topuk kanı örneklerinin alınarak Yenidoğan Tarama Laboratuvarlarına en kısa zamanda ulaştırılması, bu bebeklerin tarama sonuçlarının açıklanması ve sonrasında hastalık yönünden şüpheli çıkan bebekleri ilgili kliniklere sevk edilerek, tanı ve sonuçları takip etmek esasıyla yürütülmektedir.¹

Türkiye'de 1960'lı yıllarda İstanbul ve Hacettepe Üniversiteleri'nde FeCl₃ testi ile fenilketonüri taraması yapılmaya başlanmıştır. Fenilketonüri Ulusal Tarama Programı 1987 yılında başlamış, 1993 yılında ise tüm Türkiye'ye yaygınlaştırılmıştır.⁵ Günümüzde yenidoğan tarama programı kapsamında tüm bebeklerde doğumdan sonra 24. saatten itibaren fenilketonüri taraması yapılması **zorunlu ve ücretsizdir**.

¹ 1 Haziran Ulusal Fenilketonüri Günü-HSGM-[İnternet]- <https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/haberler-cocukergen/1-haziran-ulusal-fenilketon%C3%BCri-g%C3%BCn%C3%BC.html> Erişim Tarihi: 20.05.2025

² Phenylketonuria (PKU)- NIH- [İnternet]- <https://www.nichd.nih.gov/health/topics/factsheets/pku> Erişim Tarihi: 20.05.2025

³ Phenylketonuria-medicineplus-[İnternet]- <https://medlineplus.gov/genetics/condition/phenylketonuria/> Erişim Tarihi: 21.05.2025

⁴ Timur S. Türkiye'de Aile Yapısı. Hacettepe Üniversitesi Yayınları, Ankara, 1972.

⁵ Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP)- HSGM- <https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/tarama-programlari/ntp.html> Erişim Tarihi: 21.05.2025

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2024/2025-58)

Türkiye'de 2002 yılında taraması yapılan yenidoğan oranı % 59,2 seviyesindeyken, 2010 yılından bu yana % 95'lerin üstüne seyretmesi yüz güldürücü olsa da her yıl 200-250 yeni bebeğin fenilketonüri tanısı alması çalışmaların güçlendirilmesine olan ihtiyaca işaret etmektedir.

Fenilketonüri hastalığının bir tedavisi yoktur, ancak diyet zihinsel engelleri ve diğer sağlık sorunlarını önlemektedir. Fenilketonüri hastalığında kişilerin fenilalanin içeren yiyecekleri sınırlandıran bir diyetle uymaları gerekir. Diyet dikkatli bir şekilde uygulanmalı ve doğumdan mümkün olduğunca kısa bir süre sonra başlanmalıdır. Kişilerin daha iyi fiziksel ve ruhsal sağlık için hayatları boyunca diyetle devam etmelerini önermektedir. Özellikle fenilketonüri hastalığı olan gebe bir kadının, bebeğin sağlıklı gelişimini sağlamak için gebelik boyunca düşük fenilalaninli diyetle sıkı sıkıya uyması çok önemlidir. Tanı alan fenilketonürlü çocukların özel beslenme gereksinimi olan mamalar başvuru yapıldığında Sosyal Güvenlik Kurumu tarafından karşılanmaktadır.¹

Fenilketonüri hastalığında kişilerin aşağıda yer alan çeşitli yüksek proteinli gıdalardan kaçınmaları gerekmektedir.

- Süt ve süt ürünleri, anne sütü (sadece diyet uzmanınızın belirlediği miktarda verilebilir.)
- Yumurta
- Fındık
- Soya fasulyesi
- Et, balık
- Bezelye
- Bira
- Çikolata, kakao, kahve
- Kuru yemişler (fındık, fıstık, çekirdek, leblebi, badem, ceviz)
- İçeriği bilinmeyen her türlü hazır yiyecek
- Gerekli görülmedikçe kuru fasulye, nohut, mercimek, barbunya ^{2,6}

Fenilketonürlü bireylerde özel diyet tedavisi ömür boyudur. Zamanla diyet tedavisinde esneklikler yapılsa bile yükselen kan fenilalanin düzeyi olgularda nöropsikiyatrik etkilenmelere neden olmaktadır.

Türkiye’de 1 Haziran “Ulusal Fenilketonüri Günü” olarak kabul edilmiştir. Ülkemizde bu günde konunun önemini anlatan bazı etkinlikler gerçekleştirilmektedir. Bu etkinliklerin asıl amacı bu hastalık tedavi edilmediğinde ağır sonuçlar oluşturabileceği konusunda duyarlılık oluşturmaktır. Bu şekilde tedavi edilmediğinde sonuçları son derece ağır olan bu hastalık için toplumsal duyarlılık oluşturulmaya çalışılmaktadır.¹

Türkiye’de fenilketonüri hastaları için öncü çalışmalarıyla Hacettepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı öğretim üyelerimizden Prof. Dr. İmran Özalp hocamızı saygıyla anarak tüm anne adaylarını bebeklerinden doğar doğmaz 1 damla kan alınması ile onlara sağlıklı ve kaliteli bir yaşam sunmaya davet ediyoruz.

UNUTMAYIN: BİR DAMLA TOPUK KANI BEBEĞİNİZİN HAYATINI KURTARIR!

⁶ Fenilketonüri Nedir ve Tedavi Yöntemleri Nelerdir?- Ankara Üniversitesi Sağlık Uygulama ve Araştırma Hastaneleri-[İnternet]-
<https://hastane.ankara.edu.tr/2022/01/14/fenilketonuri-nedir-ve-tedavi-yontemleri-nelerdir/> Erişim Tarihi: 21.05.2025