

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2025/2026-60)

ULUSAL FENİLKETONÜRİ GÜNÜ 1 HAZİRAN 2026

Fenilketonüri (FKÜ), fenilalanin hidroksilaz (PAH) isimli enziminin eksikliği sonucu ortaya çıkan kalıtsal bir metabolizma hastalığıdır. Bu enzimin eksikliğinde fenilalanin adlı aminoasit vücutta yeterince parçalanamaz ve birikmeye başlar.^{1,2}

Fenilketonüri hastalığı olan bebekler genellikle doğumda sağlıklı görünür. Tedavi edilmediği takdirde hastalığın belirtileri 3 ila 6 aylık bir süreçte gelişmeye başlar. Bu süre içinde gelişimsel gecikmeler gibi ilk belirtiler ortaya çıkabilir. Genellikle bebek 1 yaşına geldiğinde hastalığın diğer belirtileri ortaya çıkar. Bu belirtiler başlıca şunlardır:³

- ✓ İdrarda küf benzeri bir koku
- ✓ Ailedeki diğer bireylere göre daha açık renkte cilt, saç ve göz rengi
- ✓ Egzama
- ✓ Büyüme geriliği
- ✓ Bulantı ve kusma
- ✓ Titreme

Ayrıca ilerleyen süreçte gelişimsel gecikmeler ve zihinsel yetersizlikle birlikte, zamanla davranış sorunları, öğrenme güçlüğü gibi daha ağır belirtiler de gelişebilir.³

Fenilketonürlü bireylerin yaşam boyu özel bir diyet uygulamaları gerekmektedir. Özellikle bebeklik döneminde bu bebeklerin düşük proteinli özel mamalarla beslenmesi önem taşımaktadır. Tanı alan fenilketonürlü çocukların özel beslenme gereksinimi olan mamaları halen Sosyal Güvenlik Kurumu tarafından karşılanmaktadır.⁴

Fenilketonüri diyetinde düşük fenilalanin içeren yiyecekler tüketilmeye özen gösterilir, aspartam içeren yiyeceklerden kaçınılır. Bu diyet bir diyetisyenin rehberliğinde yapılmalıdır.⁵

Aşağıdaki yiyecekler yüksek protein içerikleri nedeniyle diyetten çıkarılmalı ya da küçük miktarlarda tüketilmelidir.⁵

- ✓ Et ürünleri
- ✓ Tavuk ve hindi
- ✓ Balık ve deniz ürünleri
- ✓ Süt ürünleri
- ✓ Yumurta
- ✓ Baklagiller
- ✓ Kuruyemişler ve tohumlar

¹ [Internet] <https://www.nichd.nih.gov/health/topics/factsheets/pku> Erişim tarihi:22.05.2026

² [Internet] <https://medlineplus.gov/genetics/condition/phenylketonuria/#causes> Erişim tarihi:22.05.2026

³ [Internet] <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/17816-phenylketonuria> Erişim tarihi:25.05.2026

⁴ [Internet] <https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/haberler-cocukergen/1-haziran-ulusal-fenilketon%C3%BCri-g%C3%BCn%C3%BC.html> Erişim tarihi:22.05.2026

⁵ [Internet] <https://health.clevelandclinic.org/pku-diet> Erişim tarihi:25.05.2026

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2025/2026-60)

- ✓ Fıstık ezmesi ve diğer kuruyemiş ezmeleri
- ✓ Soya ürünleri
- ✓ Arpa, yulaf, kinoa ve buğday gibi tam tahıllar

Ayrıca:

- ✓ Diyet gazlı içecekler
- ✓ Az şekerli soslar ve yoğurtlar
- ✓ Bazı kahvaltılık gevrekler
- ✓ Şekersiz sakızlar gibi yiyecekler de bu hasta grubunda aspartam içeriği nedeniyle kaçınılması gerekir.⁵

Özel tıbbi formüller, Fenilketonüri diyetinin önemli bir parçasıdır. Bu ürünler gıdaya fenilalanin eklemeyen kişinin protein almasını sağlar.⁵

Fenilketonüri olan kadınların diyetlerine uymadığı takdirde bebeklerinde

- ✓ Artmış düşük riski
- ✓ Doğumsal kalp hastalıkları
- ✓ Yüz şeklinde farklılıklar
- ✓ Düşük doğum ağırlığı
- ✓ Küçük baş çevresi (mikrosefali) gözlenebilir.³

Fenilketonüri olan hastalarında erken tanı ve uygun beslenme ile hastalık belirtilerinin önüne geçilmesi ve zeka geriliğinin önlenmesi mümkün olduğu için yenidoğanlardan topuk kanı alınarak bu hastalık için ülkemizde düzenli taramalar yapılmaktadır.

Fenilketonüri Tarama Programı 1983 yılında Hacettepe Üniversitesi Metabolizma Ünitesince TÜBİTAK destekli bir proje kapsamında başlatılmış olup, sonrasında tarama programlarına evrilmiştir. İl genelindeki sağlık kuruluşlarında alınan topuk kanları, İl Sağlık Müdürlüklerinde toplanarak Ankara ve İstanbul'daki tarama laboratuvarlarına gönderilmektedir. Pozitif veya şüpheli pozitiflik veren durumlarda kesin tanı ve uygun tedavi için bu bebekler geniş olanakları olan hastanelere ve uzman hekimlere gönderilmelidir.^{4,6,7}

Türkiye'de her yıl 1 Haziran "Ulusal Fenilketonüri Günü" olarak kabul edilmiş olup bu günde konunun önemini anlatan bazı etkinlikler gerçekleştirilmektedir. Bu kapsamda tedavi edilmediğinde sonuçları son derece ağır olan Fenilketonüri hastalığı için toplumsal bir duyarlılık oluşturulmaya çalışılmaktadır.⁴

Fenilketonüri hastalığını bilelim, yenidoğan taramalarını destekleyelim.

⁶ [Internet]https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk-ergen-sagligi/db/Dokumanlar/Egitim_Dokumanlari/Saglik_Personeli/NTP_Saglik_Personeli.pdf Erişim tarihi:22.05.2026

⁷ [Internet]<https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/tarama-programlari/ntp.html> Erişim tarihi:22.05.2026