

1 HAZİRAN ULUSAL FENİLKETONÜRİ GÜNÜ

"BİR DAMLA TOPUK KANI HAYAT KURTARIR."

Fenilketonüri, kanda fenilalanin adı verilen yapısal bir proteinin vücutta metabolize edilmesini sağlayan enzimin eksikliği sonucu ortaya çıkan, genetik geçişli, metabolik bir hastalıktır. Bu hastalıkta fenilalanin yıkılamaz ve kanda birikerek vücutta zararlı seviyelere yükselir.¹ Bunun sonucunda ise, geri dönüşümsüz beyin hasarı ve buna bağlı zeka geriliği gelişir. ² 1930'larda Absjorn Folling tarafından bu hastalıkta ortaya çıkan nörofizyolojik sorunların altta yatan nedeninin kanda artan fenilalanin düzeyleri olduğu belirlenmiş, 1960'larda ise Robert Guthrie tarafından hastalığa yönelik tanı testi geliştirilmiştir.³

Fenilketonüri sıklığı dünya çapında etnik gruplar ve coğrafi bölgeler arasında farklılık göstermektedir. Amerika'da yenidoğanlarda 1/10 000 ila 1/15 000 sıklıkta ortaya çıkmakta iken, Avrupa'da fenilketonüri sıklığı 1/3 000 ile 1/30 000 arasında değişmektedir.^{1,3} Türkiye'de bu hastalık yaklaşık 7000 yenidoğanda bir görülmektedir. Ülkemizde hastalığın sık görülme nedeni akraba evlilikleridir. Her 100 kişiden 4'ü bu hastalığın taşıyıcısıdır. İki taşıyıcının evlenmesi durumunda ise hastalığın oluşma ihtimali artmaktadır.²

Bu hastalığa sahip olan bebeklerde, doğumda herhangi bir belirti yok iken, bebeğin beslenmeye başlaması sonrasında, hasta bebeklerin besinle aldıkları fenilalaninin vücutta yıkılamaması nedeni ile bu bebeklerde 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 sık olarak açık renk saç, ten, göz rengi, başın normal ölçülerden küçük olması (mikrosefali), nefes, deri ve idrarda hastalığa özel bir koku oluşması yaygındır.⁴

Fenilketonüri hastalarında yaşamın ilk günlerinde uygun tıbbi beslenme tedavisi başlanırsa bulgular önlenabilmektedir. Tıbbi beslenme tedavisinin amacı, dokularda biriken ve beyin için zararlı olan fenilalanini, sınırlı miktarda fenilalanin içeren bir diyetle kontrol altına alarak, vücutta birikmesini önlemektir. Tedavide fenilalanin miktarı yüksek olan bazı besinler (et, süt, yumurta, kurubaklagil gibi) diyetten çıkarılmakta ve enerji kaynağı olarak fenilalanin içeriği çok düşük olan bazı besinler ile düşük proteinli özel tıbbi ürünler kullanılmaktadır. Tıbbi besinler kapsamında çocuklar düşük proteinli içecek, düşük proteinli muhallebi, düşük proteinli tahıl gevreği, düşük proteinli makarna, düşük proteinli pirinç, düşük proteinli un, düşük proteinli ekmek, düşük proteinli gofret, düşük proteinli kurabiye, düşük proteinli bisküvi, düşük proteinli çikolata, yoğurt yapımı için özel jel, yoğurt yapımı için süt şekeri, düşük fenilalaninli peynir, düşük proteinli irmik ve benzeri yiyecekler ile beslenebilir. Çocukların durumuna göre bu besinlerin tüketimi içerdiği fenilalanin miktarına göre ayarlanır.^{3,6}

¹ [internet] <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/phenylketonuria#definition> Erişim:18.05.2019.

² [internet] <https://dosyaism.saglik.gov.tr/Eklenti/11173,259822214447pdf.pdf?0> Erişim:18.05.2019.

³ Küçükkasap T. Türkiye'de Fenilketonüri Hastalığında Tanı, Tedavi, İzlem ve Uygulamaların Saptanması. Doktora Tezi, Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, 2013.

⁴ [internet] <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/phenylketonuria/symptoms-causes/syc-20376302> Erişim: 19.05.2019.

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2018/2019-50)

Fenilketonürlü çocuğun kendisine yasak olan besinlerden yemesi ve öngörülen porsiyondan daha fazla tüketmesinin önlenmesi için çocuğun en geç bir yaşına kadar çocuk aile sofrasına oturtulması, önce çocuğun doyurularak sonra diğer fertlerin yemeğe oturması, sofrada herkesin ayrı tabağı olması ve "herkes kendi yemeğini/mamasını yemesi" küçük yaşlardan itibaren çocuğa öğretilmelidir. Hayatın ilk birkaç haftasından itibaren tıbbi beslenme tedavisine başlayan hastalar yaşıtları gibi normal gelişimlerine devam etme fırsatını yakalayabilmektedir.

Fenilketonüri hastalığında erken tanı, tedavi ve izlem gelişebilecek olan zeka geriliği ve diğer önemli hasarların gelişmesini engellemede önemlidir. ^{3,5} Ülkemizde 1987 yılından itibaren Sağlık Bakanlığı tarafından bazı il merkezlerinde Fenilketonüri Tarama Programı uygulamaya konulmuştur. 1993 yılından beri ülke genelinde Fenilketonüri Tarama Programı yürütülmektedir. 2006 yılında yayınlanan genelge doğrultusunda, **Yenidoğan Tarama Programı** ile yenidoğanların Fenilketonüri yönünden taranması **zorunlu** hale gelmiştir. Bu program dahilinde yapılan tüm testler ülkemizde ücretsiz uygulanmaktadır. Yenidoğan Tarama Programı ile fenilketonürlü bebeklerin erken dönemde tanı alması, bebeklere beslenme tedavisinin başlanması, geri dönüşsüz sağlık sorunlarının ve topluma getirdiği yükün önlenmesi ve akraba evliliklerinin azaltılması konusunda farkındalık oluşturulması amaçlanmaktadır. ⁶

Fenilketonüri tanısına yönelik bebeğin doğumundan ve emzirilmesinden 48-72 saat sonra özel filtre kağıtları ile topuk kanı örneklerinin alınması gerekmektedir. Toplanan kan örnekleri Türkiye Halk Sağlığı Kurumu'nun Yenidoğan Tarama Laboratuvarları'nda incelenmektedir. Topuk kanının hastalığın varlığına işaret etmesi durumunda, fenilketonüri testinin doğrulaması yapılmakta; tanısı kesinleşen hastalar, yaşadıkları bölgede bulunan Çocuk Hastalıkları Beslenme ve Metabolizma Kliniklerine sevk edilerek, uygun tedaviyi almaları sağlanmaktadır.¹ Tanı alan çocukların özel beslenme gereksinimi olan bu ürünler Sosyal Güvenlik Kurumu tarafından karşılanmaktadır. Ayrıca ek beslenme ürünleri için ailelere ödeme de yapılmaktadır. ¹

Fenilketonüri hastalarının erken dönem tanı alıp, zamanında ve uygun tedavisi için kurumların olduğu kadar birey ve ailelerin de konuyla ilgili farkındalık ve çabaları değerlidir. 1 Haziran Ulusal Fenilketonüri günü ile amaç, ülkemizde sık görülen Fenilketonüri hastalığının ve bu hastalığın tanısında önemli rolü olan Yenidoğan Tarama Programı'nın kişiler tarafından bilinirliğini arttırmaktır. Ülkemizde her yıl 1 Haziran'da çeşitli etkinliklerle bu konunun önemini anlatan bazı etkinlikler gerçekleştirilmektedir. Bu şekilde tedavi edilmediğinde sonuçları son derece ağır olan bu hastalık için toplumsal duyarlılık oluşturulmaya çalışılmaktadır. ⁶

Ülkemizde Ankara, Bursa, Eskişehir, İstanbul, İzmir ve Şanlıurfa'da Fenilketonüri aile dernekleri bulunmaktadır. Bu dernekler fenilketonüri hastası olan kişilerle ailelerini bir araya toplayarak tanışmalarını ve dayanışma sağlamalarını teşvik etmek, fenilketonürlü olan çocuk, genç ve yetişkinlerin diyet uygulamaları konusunda yeni gelişmeleri izlemek, diyet ürünleri ve gerekli ilaç ve mamalar konusunda ilgili kurumlarla ortak çalışmalar yapmak, fenilketonürlü bireylerin tedavi ve yaşama uyumları konusunda eğitim çalışmaları yapmak ve hastalık nedeniyle yetiyitimi gelişen bireyler için özel eğitim ve rehabilitasyon programları hazırlamak ve uygulamak üzere kurulmuş olup, ailelere destek olmaktadır.

⁵ [internet] <https://tuncelism.saglik.gov.tr/TR,75504/1-haziran-ulusal-fenilketonuri-gunu.html> Erişim: 19.05.2019.

⁶ Neonatal Tarama Programı Genelgesi 2006/130. [internet] <https://www.saglik.gov.tr/TR,11079/neonatal-tarama-programi-genelgesi-2006--130.html> Erişim: 19.05.2019.

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI
TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2018/2019-50)

Ailenizde ya da çevrenizde fenilketonüri hastası varsa ya da şüphe ediyorsanız en kısa sürede bir sağlık kuruluşuna başvurmanız, destek konusunda fenilketonüri aile derneklerinden destek almanız değerlidir.⁷

Unutmayın!

Fenilketonüri hastaları erken tanı alıp, hayatın ilk birkaç haftasından itibaren tıbbi beslenme tedavisine başladıklarında yaşitları gibi normal gelişimlerine devam etme fırsatını yakalayabilmektedir.



⁷ [internet] <http://www.pkuaile.com/incele.php?id=NjE=> Erişim: 27.05.2019.

Bu doküman, Dr. Saide Mebrure Dağdaş, Dr. Fahriye Has Akdağ ve Dr. Zehra Gürel tarafından, Prof. Dr. Banu Çakır danışmanlığında 20.05.2019 tarihinde hazırlanmıştır. Bilgilendirme notunun aşağıda belirtilen şekilde kaynak gösterilmek şartıyla yazılı, elektronik, vb ortamlarda kullanılması önerilmektedir: Dağdaş S, Akdağ F, Gürel Z, Çakır B. 1 Haziran Ulusal Fenilketonüri Günü. HÜTF Halk Sağlığı AD Toplum İçin Bilgilendirme Serisi-50

[Internet] <http://www.halksagligi.hacettepe.edu.tr/>. Erişim: 30.05.2019.