

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2019/2020-71)

ULUSAL FENİLKETONÜRİ GÜNÜ 1 HAZİRAN 2020

Fenilketonüri Hastalığı Nedir?

Yaşam için gerekli temel besin gruplarından biri proteinlerdir. Vücudumuz, hayati işlevlerin devam etmesini sağlamak için, proteinleri amino asit adı verilen yapıtaşlarına ayırır ve bu yapıtaşlarını kullanır. Fenilketonüri hastalığı, protein içeren bazı gıdalarda bulunan "Fenilalanin" adlı bir amino asitin vücut tarafından parçalanmasını etkileyen bir hastalıktır. Bu hastalıkta, kalıtsal olarak bir enzim eksikliği nedeniyle protein yapısındaki fenilalanin uygun şekilde kullanılamaz, kanda ve dokularda birikir ve geriye dönüşümsüz beyin hasarı yaratır.¹ Bu hastalık kalıtsal olup yeni nesillere aktarılır; hem annenin hem de babanın bu hastalık açısından taşıyıcı olduğu durumlarda çocuklarda fenilketonüri hastalığı ortaya çıkar.² Erken dönemde ve yeterli olarak tedavi edilmeyen hastalarda hafif ya da ciddi düzeyde zihinsel engellilik gelişmektedir.³

Fenilketonüri Ne Sıklıkta Görülür?

Avrupa'da canlı doğan her 10 000 bebekten birinde görülmesine karşılık Türkiye'de akraba evlilikleri sıklığının yüksek olması nedeniyle, canlı doğan her 3 500-4 000 bebekten birinde fenilketonüri hastalığı görülür.³ Ülkemizde yapılan her 4 evlilikten biri akraba evliliğidir ve akraba evlilikleri en çok birinci dereceden akrabalar arasında gerçekleşmektedir.² Akrabalar içinde fenilketonüri açısından taşıyıcılık benzer olacağı için, akrabalar arası evliliklerde hem anne hem de babanın taşıyıcı olması olasılığı yüksek olur, bu da çocuklarda hastalık riskini artırır. Akrabalar arası olmayan eşlerin çocuklarında da fenilketonüri gelişebilir ancak olasılık daha düşüktür.

Her yıl ülkemizde tahminen 300 çocuk fenilketonüri olarak doğmaktadır. Türkiye'de her 100 kişiden 4'ü ise fenilketonüri taşıyıcısı durumundadır; fenilketonüri taşıyıcısı olan bir kişinin başka bir taşıyıcı ile evlenmesi durumunda fenilketonüri bebek sahibi olma ihtimalleri yüksek olacaktır.^{2,3} Bu nedenle, çiftlerin bebek kararı öncesinde bu hastalık açısından taşıyıcılık durumlarını inceletmeleri ve buna göre önlemler alması değerli olacaktır.

Hastalığın Semptomları Nelerdir, Hastalık Nasıl Anlaşılır?⁴

Hastalıklı bebekler doğumda sağlıklıdır. Bununla birlikte, tedavi olmayan bebekler, protein alımını takiben, genellikle birkaç ay içinde hastalık belirtileri geliştirir:

- Vücutta çok fazla fenilalanin birikimi nedeniyle nefes, cilt veya idrarda küf kokusu
- Nöbetler dahil nörolojik problemler
- Deri döküntüleri (egzama)
- Açık ten ve mavi gözler (çünkü fenilalanin, bu hastalıkta saç ve cilt renginden sorumlu pigment melanine dönüşemez)
- Anormal derecede küçük kafa (mikrosefali)
- Hiperaktivite

¹ Neonatal Tarama Programı Genelgesi 2006/130. Erişim Adresi: <https://www.saglik.gov.tr/TR,11079/neonatal-taramaprogrami-genelgesi-2006--130.html> Erişim: 18.05.2020.

² [Internet] <https://www.excemed.org/pku-academy/faqs/frequently-asked-questions-about-pku#faq-What-is-phenylketonuria/PKU?> Erişim:18.05.2020.

³ Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü, Nadir Hastalıklar Raporu, 13 Eylül 2019, İstanbul. Erişim Adresi: https://www.tuseb.gov.tr/uploads/nadir_hastaliklar_raporu.pdf Erişim:18.05.2020.

⁴ [Internet] Phenylketonuria (PKU) Patient Care & Health Information, Mayo Clinic, Mayo Foundation for Medical Education and Research (MFMER) <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/phenylketonuria/symptoms-causes/syc-20376302> Erişim:18.05.2020.

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2019/2020-71)

- Zihinsel gerilik
- Gelişimde gecikme
- Davranışsal, duygusal ve sosyal problemler
- Psikiyatrik bozukluklar

Hastalık Tedavi Edilmediğinde Ortaya Çıkabilecek Sorunlar Nelerdir?

Fenilketonürlü annelerin hamilelik sırasında yüksek kan fenilalanin seviyeleri olduğunda, bebekte doğum kusurları veya düşük doğumlar olabilir. Tedavi edilmeyen fenilketonüri hastalığı, bebekler, çocuklar ve yetişkinlerde çeşitli komplikasyonlara yol açabilir.

Tedavi edilmeyen fenilketonürinin yol açabileceği durumlar:

- Yaşamın ilk birkaç ayında başlayan geri dönüşümsüz beyin hasarı ve belirgin zihinsel engellilik
- Nöbetler ve titremeler gibi nörolojik problemler
- Büyük çocuklarda ve yetişkinlerde davranışsal, duygusal ve sosyal sorunlar
- İleri sağlık ve gelişim sorunları⁴

Fenilketonüri Hastalığı Olan ve Hamile Kalmayı Düşünen Kadınların Yapması Gerekenler Nelerdir?

- **Düşük fenilalanin diyetini uygulayın:** Fenilketonüri taşıyıcı kadınlar, hamile kalmadan önce düşük fenilalanin diyeti uygulayarak, gelişebilecek doğum kusurlarını önleyebilir. Fenilketonüriniz varsa, gebe kalmayı düşünmeden önce doktorunuzla görüşün.
- **Genetik danışmanlığı düşünün:** Sizde, yakın bir akrabanızda veya bir çocuğunuzda fenilketonüri varsa, hamile kalmadan önce genetik danışmanlıktan da yararlanabilirsiniz. Tıbbi genetik konusunda uzmanlaşmış bir doktor, fenilketonürinin aile ağacınızda nasıl aktarıldığını daha iyi anlamanıza yardımcı olabilir: Fenilketonürlü bir çocuk sahibi olma riskinizi belirlemenize ve aile planlamasına yardımcı olabilir.⁴

Türkiye’de Yenidoğan Tarama Programı

Ülkemizde görülen başlıca kalıtsal hastalıkların genişletilmiş yenidoğan tarama programına dahil edilmesi ile hem bu hastalıkların erken dönemde tanınması ve sekel geliştirmeden önce mümkünse tedavisine başlanmasını sağlayacak hem de ebeveynin aile planlaması için danışmanlık alması sağlanmış olacaktır.³

Fenilketonüri hastalığında da erken tanı, tedavi ve izlem gelişebilecek olan zeka geriliği ve diğer önemli hasarların gelişmesini engellemede önemlidir.⁵

Ülkemizde,

- 1986 yılında Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi ve Sağlık Bakanlığı işbirliği ile fenilketonüri tarama programı önce 7 il merkezinde, ardından 26 il merkezinde uygulanmaya başlanmıştır.
- 1990 yılında bütün il merkezlerini kapsayacak şekilde genişletilmiştir.
- 1992 yılında 1 Haziran tarihi “Ulusal Fenilketonüri Günü” ilan edilmiştir.
- 2006 yılında yayınlanan genelge doğrultusunda, Yenidoğan Tarama Programı ile yenidoğanların Fenilketonüri yönünden taranması zorunlu hale gelmiştir.

⁵ Küçükcasap T. Türkiye’de Fenilketonüri Hastalığında Tanı, Tedavi, İzlem ve Uygulamaların Saptanması. Doktora Tezi, Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, 2013.

Bu doküman, Dr. Dilek Yıldırım ve Dr. Eray Öntaş tarafından, Prof. Dr. Banu Çakır danışmanlığında 19.05.2020 tarihinde hazırlanmıştır. Bilgilendirme notunun aşağıda belirtilen şekilde kaynak gösterilmek şartıyla yazılı, elektronik, vb ortamlarda kullanılması önerilmektedir:

Yıldırım D, Öntaş E, Çakır B. 1 Haziran Ulusal Fenilketonüri Günü Bilgilendirme Notu-HÜTF Halk Sağlığı AD Toplum İçin Bilgilendirme Serisi 2019/2020-71 [İnternet] <http://www.halksagligi.hacettepe.edu.tr/>. Erişim:23.5.2020.

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2019/2020-71)

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.^{2,6}

Yenidoğan Fenilketonüri Taraması

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. Tanı alan çocukların özel beslenme gereksinimi olan bu ürünler Sosyal Güvenlik Kurumu tarafından karşılanmaktadır. Ayrıca, ek beslenme ürünleri için ailelere ödeme de yapılmaktadır.⁵



⁶ Türkiye Anne, Çocuk ve Ergen Sağlığı Enstitüsü (TÜSEB), Evlilik Öncesi ve Yenidoğan Taramaları Mevcut Durum ve Genişletme Modelleri, 2018. https://www.tuseb.gov.tr/uploads/evlilik_öncesi_ve_yenidogan_taramalari_mevcut_durum_ve_genisletme_modelleri.pdf Erişim:18.05.2020.

Bu döküman, Dr. Dilek Yıldırım ve Dr. Eray Öntaş tarafından, Prof. Dr. Banu Çakır danışmanlığında 19.05.2020 tarihinde hazırlanmıştır. Bilgilendirme notunun aşağıda belirtilen şekilde kaynak gösterilmek şartıyla yazılı, elektronik, vb ortamlarda kullanılması önerilmektedir:
Yıldırım D, Öntaş E, Çakır B. 1 Haziran Ulusal Fenilketonüri Günü Bilgilendirme Notu-HÜTF Halk Sağlığı AD Toplum İçin Bilgilendirme Serisi 2019/2020-71 [Internet] <http://www.halksagligi.hacettepe.edu.tr/>. Erişim:23.5.2020.