[illegible]

[illegible]

[illegible]

[illegible]

Phoca PDF

[illegible]

[illegible]

[illegible]

Phoca PDF

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی نیشابور

چه علائمی دارند؟

کودک مبتلا به بیماری «فنیل کتونوری» در ابتدای تولد بدون علامت است. اما به تدریج در پایان ماه‌های اول دچار تأخیر در تکامل، استفراغ، کاهش رشد، روشن شدن رنگ موهای سر و چشم و تشنج می‌شود. سپس با افزایش سن، کوچکی دورسر، بیقراری، کاهش توجه، حرکات تکراری دست‌ها و اندام‌ها و عقب‌ماندگی ذهنی بروز می‌کند. همچنین ادرار و تنفس این کودکان به دلیل وجود فراورده‌های فنیل آلانین، بوی کپک می‌دهد و ممکن است راش‌های پوستی (اگزما) در بدن کودکان مبتلا مشاهده شود که با رشد کودک از بین می‌رود.

در مورد راه های تشخیص بیماری توضیح می دهید:

این بیماری از حدود ۴۰ سال پیش شناخته شده و امروزه یک بیماری کنترل شده‌است. در کشورهای پیشرفته در بدو تولد با چند قطره خون که از پاشنه پای کودک گرفته می‌شود، می‌توانند در حدود ۳۰ بیماری ژنتیکی از جمله پی کی یو را تشخیص دهند که اکثر این بیماری‌ها قابل درمان هستند. در روز دوم یا سوم تولد با آزمایش تشخیصی که هم از طریق ادرار و هم از طریق خون میسر است می‌توان بیماری را تشخیص داد. البته اگر از طریق خون آزمایش انجام شود بهتر است. برای اندازه‌گیری سطح «فنیل آلانین» خون باید ۴۸ تا ۷۲ ساعت بعد از تولد کودک تست انجام پذیرد. اگر سطح «فنیل آلانین» بالاتر از ۲۰ میلی‌گرم در دسی‌لیتر باشد و سطح تیروزین نرمال و متابولیت‌های ادراری «فنیل آلانین» بالا باشد و از طرفی غلظت فاکتور تتراهیدروبیوپترین هم نرمال باشد، تشخیص «فنیل کتونوریا» مسجل است. خوشبختانه با شناخت ژن این بیماری امروزه تشخیص آن در ماه‌های اول حاملگی نیز امکان‌پذیر است. در حال حاضر با آزمایش ژنتیک بیمار و والدین نقص ژنتیکی تشخیص داده می‌شود و بررسی جنین در حاملگی‌های بعدی مادر ممکن است. در

3 / 5

Phoca PDF

[illegible]

[illegible]:

[illegible]

[illegible]

[illegible]

[illegible]

[illegible]

[illegible]

Phoca PDF

[illegible]

[illegible]:

[illegible]

Phoca PDF