

انجمن مردم نهاد حمایت از بیماران فنیل کتونوری کرمان

شماره حساب: 5603.11.18007462.1

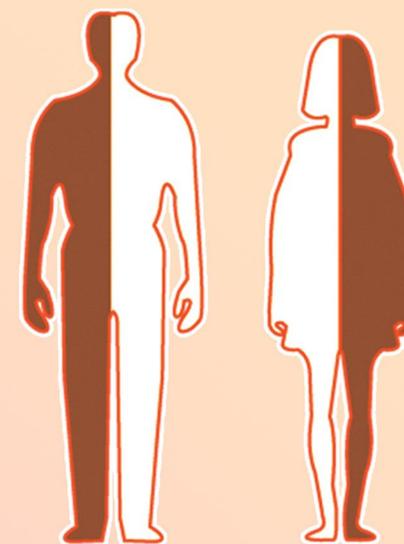
شماره شبدا: IR400600560301118007462001

شماره کارت: 6063-7370-0526-6950

بانک قرض الحسنه مهر ایران



نحوه توارث

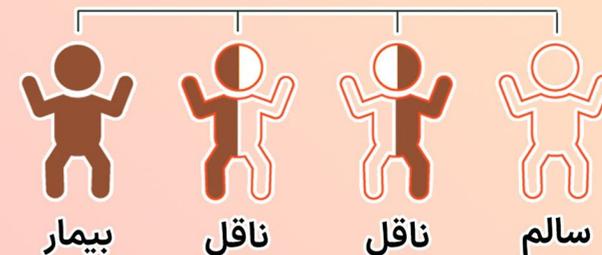


ناقل

ناقل

(بیماری نهفته)

(بیماری نهفته)



پی کی یو

آنچه باید بدانیم

"پی کی یو" یک بیماری ارثی است که از هر دو والد یعنی از پدر و مادر به نوزاد منتقل می شود (هم پدر و هم مادر بیماری نهفته را دارند). در بدن این بیماران اسید آمینه فنیل آلانین به ترکیباتی بنام فنیل کتون تبدیل می شود که در بدن به ویژه در مغز تجمع و باعث ضایعه مغزی و عقب ماندگی ذهنی پایدار می شود.

بنابراین مصرف مواد پروتئینی که دارای اسید آمینه فنیل آلانین هستند برای این افراد بسیار مضر است.

بیماران باید از مصرف غذاهای پروتئینی از جمله شیر خشک معمولی که از شیر گاو تهیه می شود (مقدار پروتئین شیر گاو، حدود سه و نیم برابر بیشتر از شیر انسان است) خودداری کنند. **نوزادان با بیماری "پی کی یو" باید از شیر خشک مخصوص (فاقد اسید آمینه فنیل آلانین) استفاده کنند.**

مصرف شیر مادر تحت نظر متخصص تغذیه برای چنین نوزادانی بسیار بهتر از شیر خشک معمولی است.

کارشناس تغذیه، براساس سطح فنیل آلانین خون بیمار که طی آزمایشات دوره ای انجام می شود، برنامه غذایی او را تنظیم می کند.

چگونه "پی کی یو" را تشخیص دهیم؟

در بدو تولد نوزاد هیچ گونه علائمی ندارد و تا ۲ تا ۳ ماه اول نوزاد سالم بنظر می رسد.

بنابراین لازم است در بدو تولد آزمایش غربالگری انجام شود.

پیشگیری

بعد از تشخیص پی کی یو آزمایشات ژنتیکی نوزاد و والدین انجام می شود که لازم است مشاوره ژنتیک افراد فامیل بیمار که قصد ازدواج دارند انجام شود.

اگر دو فرد که ناقل بیماری می باشند با هم ازدواج کنند، احتمال داشتن فرزند بیمار وجود دارد.

آیا با رعایت دستورات غذایی می توان از عوارض پی کی یو جلوگیری کرد؟

بلی. رعایت دستورات غذایی و انجام آزمایشات منظم تحت نظر متخصصین مربوطه، باعث می شود فرد مبتلا هوش و رفتار مناسب و زندگی معمولی مثل سایر افراد اجتماع داشته باشد.

حاملگی

دختران مبتلا به پی کی یو که به موقع تشخیص داده شوند و تحت نظارت متخصصین مربوطه باشند، از عقل و رفتار طبیعی برخوردار خواهند بود و می توانند ازدواج کنند.

در هنگام حاملگی باید تحت نظر متخصصین و با انجام آزمایشات منظم، سطح فنیل آلانین خون کنترل شود.



دانشگاه علوم پزشکی
و خدمات بهداشتی درمانی کرمان



مرکز تحقیقات سلولی
و مولکولی کاربردی