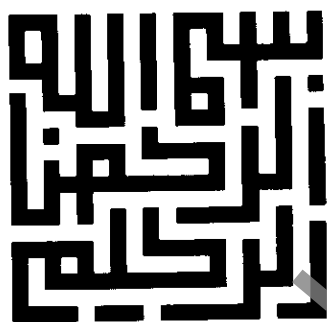
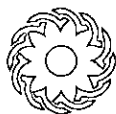




آشنایی با بیماری فنیل کتونوریا (ویژه فراگیران)



سازمان بهزیستی کشور
مرکز توسعه معلولیتی و توانمندسازی
حوزه معلولیتی از معلولیت ها

سرشناسه: عبادی، فرهاد، ۱۳۵۱ -
عنوان و نام پدیدآور: آشنایی با بیماری فنیل کتونوریا (ویژه فراگیران)/تالیف فرهاد عبادی،
عصمت کریمیان. [به سفارش] سازمان بهزیستی کشور، مرکز توسعه پیشگیری و درمان اعتیاد،
حوزه پیشگیری از معلولیت‌ها.
مشخصات نشر: اصفهان: پیغام دانش، ۱۳۹۲.
مشخصات ظاهری: ۴۰ ص.
شابک: ۶-۳۱-۵۹۷۱-۶۰۰-۹۷۸-۲۰۰۰۰ ریال
وضعیت فهرست‌نویسی: فیبا
موضوع: فنیل کتونوریا
شناسه افزوده: کریمیان، عصمت، ۱۳۴۶ -
شناسه افزوده: سازمان بهزیستی کشور
شناسه افزوده: سازمان بهزیستی کشور. معاونت توسعه پیشگیری و درمان اعتیاد
شناسه افزوده: سازمان بهزیستی کشور. دفتر پیشگیری از معلولیت‌ها
رده بندی کنگره: ۱۳۹۲ ۶۱۸/۳۹۹
رده بندی دیویی: ۶۱۸/۳۹۹
شماره کتابشناسی ملی: ۳۱۲۵۹۶۱

انتشارات پیغام دانش

اصفهان، خیابان فردوسی، خیابان منوچهری، خیابان مجمر جنوبی،
کوی شهید بیگی، ساختمان خورشید، شماره ۲
تلفن: ۱۲ - ۲۱۲۴۷۱۱، ۰۹۱۳۱۰۰۵۱۲۹

عنوان: آشنایی با بیماری فنیل کتونوریا (ویژه فراگیران)

تالیف: دکتر فرهاد عبادی - دکتر عصمت کریمیان

صفحه آرا: زهره باقری

تیراژ: ۲۰۰۰ جلد

قیمت: ۲۰۰۰۰ ریال

شابک: ۶-۳۱-۵۹۷۱-۶۰۰-۹۷۸

فهرست مطالب

عنوان	شماره صفحه
پیش گفتار	۵
مقدمه	۶
تعریف	۸
شیوع بیماری	۱۰
علائم و نشانه ها	۱۲
درمان	۱۶
شیر رژیمی	۱۷
غذاهای ممنوع برای کودکان مبتلا	۱۸
چه غذاهایی باید محدود شوند	۱۸
چه غذاهایی برای بیماران آزاد است	۱۹
تغذیه تکمیلی در کودکان مبتلا	۲۱
سخنی با اولیا	۲۶
پاسخ به سؤالات رایج	۳۱
واژه ها و تعاریف	۳۷
فهرست منابع	۴

پیشگفتار:

تا به حال به این موضوع فکر کرده اید که اگر نوزادی معلول به دنیا بیاید یا بعد از تولد دچار معلولیت شود چه مشکلاتی ایجاد می شود؟ آیا تا بحال در پیرامون خود خانواده ای که دارای فرزند معلول است دیده اید؟ آیا از آنها پرسیده اید که چه می کنند و چگونه امورات خود را می گذرانند؟ آیا می توان از بروز بعضی از بیماری های معلولیت زای پیشگیری کرد؟

جواب بله است. از برخی بیماری های معلولیت زای می توان پیشگیری کرد و یا در بعضی موارد می توان از پیشرفت بیماری و ایجاد عوارض آن مثل عقب ماندگی ذهنی جلوگیری نمود.

این کتاب برای پدران و مادرانی نوشته شده است که می خواهند خانواده و جامعه ای سالم داشته باشند. مطالب این کتاب به گونه ای است که شما را با بیماری «فنیل کتونوری» یا «پی کی یو» آشنا می سازد و راههای پیشگیری از بروز آن را آموزش می دهد. از طرفی اگر فرزند مبتلا به فنیل کتونوری دارید شما را در جهت درمان و کنترل آن راهنمایی می نماید.

WWW.VEHAB.COM

مقدمه :

ظاهر سالم نوزاد نشانه سلامت کامل او نیست. بیماری پی کی یو از جمله بیماری‌هایی است که در نخستین روزهای تولد به آسانی تشخیص داده می‌شود. با تشخیص و درمان به موقع این بیماری می‌توان از عقب ماندگی ذهنی و آسیب جدی کودک، بستری شدن در بیمارستان، صرف هزینه زیاد و سایر مشکلات احتمالی پیشگیری کرد. فنیل کتونوری (پی کی یو) نوعی بیماری ارثی مادرزادی است که اغلب دستگاه عصبی را درگیر می‌کند.

وضعیت بدنی نوزاد مبتلا به پی کی یو در هنگام تولد عادی یا بدون علامت است و به تدریج در کودک مبتلا به پی کی یو علائم اختلال‌های عصبی و عقب ماندگی ذهنی مشاهده می‌شود. هرچه ابتلا به پی کی یو دیرتر تشخیص داده شود، عقب ماندگی ذهنی شدیدتر خواهد شد.

با تشخیص به موقع ابتلاء به پی کی یو و آغاز مصرف شیر و غذای مخصوص زیر نظر پزشک و کارشناس تغذیه، می‌توان از افزایش عوارض بیماری پیشگیری کرد. دقت کنید که بهره هوشی کودک مبتلا به پی کی یو پس از درمان طبیعی خواهد بود. در این بیماری اسید آمینه فنیل آلانین که در مواد چربی زیاد یافت می‌شود دچار عدم سوخت و ساز شده و مقدار آن در خون افزایش می‌یابد. در شرایط طبیعی مقداری از فنیل آلانین با دخالت آنزیم‌های مربوطه به تیروزین تبدیل می‌شود و مقداری نیز به اسید فنیل پیرویک تبدیل شده و از طریق ادرار

دفع می گردد. ولی در افراد مبتلا به پی کی یو، اسید آمینه فنیل آلانین به تیروزین تبدیل نمی شود و یا به صورت ناقص تبدیل می شود و از طرفی مقدار اسید فنیل پیروویک بالا رفته و از ادرار دفع می شود.

افزایش تدریجی فنیل آلانین در خون و رسوب تدریجی آن موجب آسیب تدریجی به مغز می شود. نکته مهم این است که از طریق آزمایش ادرار و خون می توان این بیماری را تشخیص داد و از پیشرفت آن جلوگیری کرد.

ما تلاش کرده ایم تا بتوانیم با آگاهسازی عموم مردم در خصوص علل و عوامل ایجاد کننده معلولیت ها و آشنایی با راههای پیشگیری از آنها در راستای ارائه الگوی سبک زندگی سالم، باورهای درست و صحیح را جایگزین باورهای غلط کرده و به این ترتیب در کاهش بروز معلولیت ها گام برداریم.

به این نکته توجه کنیم که تغییر نگرش و فرهنگ عموم مردم و رسیدن به اهداف نهایی پیشگیرانه نیاز به حمایت همه جانبه ی همه ی ارگان ها، سازمان ها، وزارتخانه ها و نهادهای دیگر از جمله سازمان بهزیستی، سازمان نهضت سوادآموزی، سازمان آموزش و پرورش، سازمان هلال احمر، ... و از همه مهم تر همکاری و همکاری خود مردم دارد.

از این رو سازمان بهزیستی کشور در نظر دارد با ارائه مطالبی که مورد نیاز مردم است، برای پیشگیری و درمان بیماری ها و معلولیت های مختلف از جمله بیماری فنیل کتونوریا گام های مؤثری بردارد.



این کتاب حاوی مطالبی است برای شناخت عموم مردم از بیماری فنیل کتونوریا یا بیماری (پی کی یو) تا هم راهنمایی باشد برای شناخت راههای پیشگیری از آن و در صورت بروز، شناخت علایم بیماری و تشخیص آن و هم کتابی کاربردی جهت تهیه و تنظیم وعده های غذایی بیماران مبتلا باشد.

بیماری فنیل کتونوریا

تعریف

بیماری فنیل کتونوریا یا پی کی یو نوعی بیماری ژنتیکی- متابولیکی اتوزومال مغلوب (وابسته به کروموزوم های غیر جنسی) است؛ این اختلال حاصل جهش ژنی است که ساخت یک آنزیم (فنیل آلانین هیدروکسیلاز) را در کنترل دارد.

این آنزیم اسید آمینه فنیل آلانین را (که به فراوانی در شیر مادر یافت می شود) به اسید آمینه ی دیگری (تیروزین) تبدیل می کند.

در نوزاد پی کی یو این آنزیم (فنیل آلانین هیدروکسیلاز) در کبد وجود ندارد. در نتیجه در بدو تولد و شیرخوارگی، اسید آمینه ی فنیل آلانین در بدن فرد تجزیه نمی گردد و مقادیر زیادی از این ماده ی شیمیایی خطرناک در بدن فرد انباشته می شود.

انباشت فنیل آلانین در خون و سایر مایعات بدن موجب صدمات و آسیب های جبران ناپذیری به بافت های بدن به ویژه مغز می گردد.

