

گزارش ۲۱ مورد بیمار مبتلا به فنیل کتونوری

دکتر امیراحمد میربلوک*

*استادیار گروه کودکان، دانشگاه علوم پزشکی گیلان - دانشکده پزشکی

کلید واژه ها: فنیل وکتون در ادرار

مقدمه

۴- بیماری بدون درمان سبب صدمه پیشرونده مغزی می شود، سطح IQ به ۶۰ تا یک سالگی کاهش می یابد (۴) بوی خاص ترشحات بدنی این بیماران به علت وجود اسید فنیل استیک می باشد (۱).

تا قبل از برنامه screen نوزادی، بیشتر بیماران با pku در خلال ارزیابی برای تاخیر تکامل تشخیص داده می شود.

سایر علائم بیماران عبارتند از بوی خاص ترشحات بدن، تشنج، موی بلوند و چشم آبی یک روش تشخیص بیماری تست کلرور فریک است. یک رنگ سبز مایل به آبی با تست ادراری کلرید فریک نشانه افزایش سطح فنیل پیرویک است (۴).

بهترین پیش آگهی در بیمارانی است که کنترل سطح فنیل آلانین خون قبل از یک ماهگی داشته باشند (۴) در یک مطالعه روی ۲۲۸ بیمار puk در چین که به طور سر پائی بررسی شدند فقط ۱۹ بیمار (۸/۳٪) بوسیله تست SCREEN نوزادی در همان مراحل اولیه مشخص شدند.

۲۰۹ بیمار (۹۱/۷٪) بوسیله متخصص اطفال در سن یک ماهگی تا ۲۲ سالگی تشخیص داده شدند. در میان این بیماران ۹۴/۵٪ آنها دچار عقب ماندگی

بیماران متابولیک بخش وسیعی از دانش پزشکی را در بر می گیرد، شناخت بیماریهای متابولیک درمان شونده ارثی به چند دلیل مهم است.

۱- می توان منجر به درمان بیمار شود و از عقب افتادگی رشد ذهنی جلوگیری بعمل آورد.

۲- هر چند مقداری از عوارض بیماری قابل برگشت بجا مانده باشد درمان می تواند بعضی از تصاویر و علائم بیماری را بهبود دهد.

فنیل کتونوری کلاسیک به علت نقص کامل فعالیت آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز ایجاد می شود (۳).

۳- میزان شیوع هیپرفنیل آلانینمی در حدود ۱۰۰ مورد در هر یک میلیون تولد زنده است. شیوع بیماری در میان نژادها و مناطق جغرافیایی مختلف فرق دارد. بیشترین بیماری در میان ایرلندیها و کمترین در ژاپن گزارش شده است. بیماری در سیاهان خیلی نادر است.

علائم بالینی و تشخیص: شیر خواران گرفتار در تولد طبیعی هستند، اما در ظرف ۴۸ ساعت سطح پلاسمائی فنیل آلانین افزایش می یابد، این افزایش مداوم در سطح فنیل آلانین یا متابولیت های آن neurotoxic است (۲).

با مراجعه به جدول فوق به این نتیجه می‌رسیم که از ۲۱ بیمار مورد بررسی، در ۱۵ مورد والدین ازدواج فامیلی داشتند و ۶ مورد والدین ازدواج غیر فامیلی داشتند.

جدول ۳: فراوانی مطلق علائم و یافته های بالینی در بیماران مبتلا به فنیل کتونوری

| تعداد | یافته بالینی در موقع مراجعه در بیماران مورد بررسی |
|-------|---|
| ۲۱ | عقب ماندگی ذهنی (تکاملی) |
| ۲ | تشنج |
| ۱۴ | چشم آبی، پوست روشن |
| ۱۴ | بوی بد ادرار |

با مراجعه به جدول فوق به این نتیجه می‌رسیم که علائم بالینی اکثر بیماران هنگام مراجعه عقب ماندگی ذهنی (تکاملی) بوده است به طوریکه ۱۰۰٪ بیماران هنگام مراجعه دچار این علامت بودند. سایر علائم به ترتیب شیوع عبارتند از: چشم آبی و پوست روشن، بوی بد ادرار، تشنج ۴- از نظر پاسخ به درمان، با توجه به اینکه در هنگام بررسی بیماران، یک بیمار به تازگی به آن مرکز مراجعه کرده بود و پی‌گیری پاسخ به درمان در مورد این بیمار مقدور نبود، لذا پاسخ به درمان در ۲۰ بیمار مقایسه شده است. از ۲۰ بیمار مذکور، ۱۹ بیمار پاسخ واضح به درمان داده‌اند به جز یک بیمار که آن هم به دلیل مراعات نکردن رژیم درمانی توسط والدین بوده است.

بحث و نتیجه گیری

با مقایسه بیماران مورد بررسی در بیمارستان امیر کبیر با بیماران بررسی شده، در کشور چین، به این نتیجه می‌رسیم که اکثر بیماران مبتلا دچار عقب ماندگی ذهنی می‌باشند و شکایت اصلی والدین، عقب ماندگی تکاملی فرزندشان می‌باشد.

ذهنی بودند و ۶/۴۸٪ بیماران دچار تشنج بودند (۵).

مواد و روش ها

مطالعه مذکور توصیفی و بر روی ۲۱ بیمار فنیل کتونوری انجام شده است.

تشخیص بیماری توسط کروماتوگرافی امینو اسیدهای ادرار، ثابت شده است، بیماران مذکور به درمانگاه متابولیسم بیمارستان امیرکبیر تهران مراجعه نموده اند و متغیرهای تحقیق شامل علائم بالینی بیماران، سن مراجعه، سابقه فامیلی والدین و نحوه پاسخ آنها به درمان بوده است.

نتایج

جدول ۱: فراوانی مطلق بیماران مبتلا به فنیل کتونوری به تفکیک سن در زمان مراجعه

| تعداد موارد | سن بیمار در موقع مراجعه |
|-------------|-------------------------|
| ۱ | ۶-۰ ماه |
| ۶ | ۱۲-۶ ماه |
| ۱۰ | ۲-۱ سال |
| ۴ | ۳-۲ سال |
| - | ۴-۳ سال |

با توجه به جدول فوق به این نتیجه می‌رسیم که اکثر بیماران در سن ۱-۲ سالگی مراجعه کرده اند و اکثر بیماران در چند ماه اول تولد طبیعی هستند و والدین بعد از چند ماه متوجه بیماری فرزند خود می‌شوند.

جدول ۲: فراوانی مطلق بیماران مبتلا به فنیل کتونوری به تفکیک سابقه ازدواج فامیلی والدین

| تعداد موارد | موارد ازدواج فامیلی والدین در بیماران مورد بررسی |
|-------------|--|
| ۶ | دخترعمو-پسرعمو |
| ۵ | پسرخاله- دخترخاله |
| ۲ | دختردائی- پسرعمه |
| ۱ | دخترعمه- پسردائی |
| ۱ | نوه خاله |
| ۶ | موارد ازدواج غیر فامیلی |

کل موارد ازدواج فامیلی ۱۵ مورد

SCREEN در بخش نوزادان از نظر فنیل کتونوری، یکی از روشهای موثر و مفید جهت این منظور است.

در ضمن اکثر بیماران در چند ماه اول تولد، طبیعی هستند و علائم واضح ندارند، لذا جهت تشخیص زودرس و پیشگیری از عوارض بیماری، تست

منابع

1. Buist NRM. Inborn Errors of Metabolism. In: Campbell AGM, Mc Intosh N. Forfar and Areeils Textbook of Pediatrics. 9 th ed. Philadelphia: Churchill Livingstone, 1998 .
2. Christodoulou J, Mcinnes RR. A Clinical Approach of Inborn Errors of Metabolism. In: Radolphs AM. Radolphs Fundamentals of Pediatrics. 2 nd ed. New york: Appleton and Lang, 1998 .
3. Rezvani I, Rosenblatt DS. Metabolic Disease. In: Nelson B, et al. Nelson

- Textbook of Pediatrics. 16 th ed. Philadelphia: WB Saunders, 2000.
4. Wappner R. Inborn Errors of Metabolism. In: Mc millan JA, et al. Oski's Pediatrics Principles and Practice. 3 rd ed. Philadelphia: Lippincott, 1999.
5. Zhixiang Z, yanling y, qiang G, et al . a Clinical Investigation of 228 Patient with Phenylketonuria in Mainland China . Southeast Asian J Trop Med Public Health 1999: 58: 6 .

Key words: Phenyl Ketonuria