

Kolayca Önlenebilecek Zihinsel Özür FKÜ (Fenilketonüri)

Kalıtsal metabolik hastalıklar nadir görülen hastalıklardır. Ancak çok sayıda metabolik hastalık olduğundan hepsi birlikte değerlendirildiğinde yılda doğan metabolik hastalıklı çocuk sayısı oldukça fazladır. Pek çoğu zihinsel özür yaratan metabolik hastalıkların hemen hepsi otozomal resesif yolla kalıtılır. Anne ve babanın taşıyıcı olması halinde bu çiftin her çocuğunda bu kalıtım şekliyle geçen kalıtsal hastalıkların görülme olasılığı % 25'tir. Ülkemizde akraba evliliklerinin sıklıkla yapılması otozomal resesif kalıtılan metabolik hastalıkların yüksek sıklıkta izlenmesine neden olmaktadır ve kalıtsal metabolik hastalıklar zihinsel özürülüğün ülkemiz için önemli bir nedenidir. Klinik gözlemler ülkemizde 1/4500 sıklığında izlenen fenilketonüri yanında diğer metabolik hastalıkların görülme sıklıklarının kesin bilinmemesine karşın dünya ortalama değerlerinin üzerinde olduğunu göstermektedir.

Kalıtsal bir metabolik hastalık olan fenilketonüri, toplumumuzda hâlâ yeterince bilinmemekte ve birçok çocuğun ömür boyu özürlü kalmasına sebep olmaktadır. Bu konuda sağlık kuruluşlarına ve hekimlere ailelerin uyarılması konusunda büyük görev düşüyor. Bir damla kan ile bu hastalığın önlenmesi mümkündür...

Fenilketonüri kalıtsal bir metabolik hastalıktır. Bu hastalıkla doğan çocuklar proteinli gıdalarda bulunan fenilalanin isimli bir amino asidi metabolize edemezler, sonuçta kanda ve diğer vücut sıvılarında artmış olan fenilalanin ve onun artıkları çocuğun gelişmekte olan beynini harab eder ve ileri derecede zihinsel özürlü olmasına, sinir sistemini ilgilendiren daha birçok belirtilerinin ortaya çıkmasına neden olur.

Hayatın ilk birkaç ayı içerisinde fenilketonüri hastalığı olan bebekleri sağlıklı bebeklerden ayıran özellikler fark edilemez. Tedavi edilmeyen fenilketonürlü çocuklarda 5-6 aylardan

sonra zekadaki gerileme belirgin hale gelir. Akranlarından farklı olarak oturma, yürüme ve konuşma gibi becerileri kazanamazlar. Beyin gelişimleri normal olmadığından başları da küçük kalır. Bazı fenilketonürlü çocukların saç ve gözleri anne ve babalarınıninkine göre daha açık renkte olabilir.

Fenilketonüri aileden gelme bir hastalıktır. Fenilketonürlü çocuğun anne ve babasında fenilalanin hidrosilaz enzimi yapımından sorumlu, biri normal, biri bozuk iki gen vardır. Anne ve babasından bozuk genleri alan bir çocuk fenilketonüri hastalığı ile doğmaktadır. Anne ve babasından bir bozuk gen alan çocuksa anne ve babası gibi hastalığı taşır, ancak hastalık belirtisi göstermez. Anne ve babasının her ikisinden de sağlam genleri alan bir çocuk ise tamamen sağlıklıdır. Anne ve baba taşıyıcı olduğunda her çocuğun fenilketonüri olma olasılığı % 25 gibi yüksek değerlere ulaşır.

Fenilketonüri Amerika'da ve birçok Avrupa ülkesinde her 10000-30000 yenidoğanda bir görülmesine karşın ülkemizde 3000-4000 yenidoğanda bir görülmektedir. Türkiye fenilketonüri hastalığının en sık görüldüğü bir ülkedir. Her yıl ülkemizde 350-400 çocuk bu hastalıkla doğmaktadır. Her 20-25 kişiden birinin hastalığı taşıyor olması ve ülkemizde akraba evliliklerinin yüksek oranda yapılması hastalığın sık görülmesine neden olmaktadır. Hastalığın yeterince bilinmemesi, zekâ geriliği gösteren hastaların bu hastalık yönünden incelenmemesi ve ebeveyne gerekli danışmanın verilmemesi, hatalı gen yaygınlığını artırmaktadır. Akraba evliliği hastalığın görülme sıklığını artırıyor olsa da, akraba olmayan bireylerin de çocukları hastalıklı doğabilir. Çünkü Türki-

ye'de her 100 kişiden 4 ü bu hastalık açısından taşıyıcı durumundadır.

Fenilketonüri erken teşhis edildiğinde tedavi edilebilen bir hastalıktır. Tedavide genel ilke besinlerle alınan fenilalanin miktarını azaltarak kandaki fenilalanin düzeyini normal sınırlar içinde tutmaktır. Diyet tedavisinde fenilalanini çok azaltılmış ya da fenilalanin içermeyen özel ve ilaç niteliğinde mamaların ve tıbbi ürünlerin kullanılması gereklidir. Tedavi en az beyin dokusunun en hızlı geliştiği hayatın ilk 8-10 yılı boyunca çok iyi şekilde uygulanmalıdır.

Fenilketonüri hastalığı ile doğan bebeğin, beyni etkilenmeden, erken olarak tanımlanması çok önemlidir. Bu amaçla geliştirilmiş her yenidoğan çocuğa uygulanabilecek pratik, ekonomik bir test vardır. Hayatın ilk günlerinde bebek en az 24 saat beslendikten sonra özel bir filtre kâğıdına alınan 2 damla kan teşhis için yeterlidir. Hasta bebek hayatın ilk günlerinde tanımlandığında uygun diyet tedavisi ile zekâ geriliği önlenebileceği için gelişmiş ülkelerde tüm yenidoğanların fenilketonüri yönünden taranması zorunluluğu vardır.

Fenilketonüri hastalığına bağlı zekâ geriliğinin önlenmesi amacı ile faaliyetlerde bulunan "Fenilketonürlü Çocukları Tarama ve Koruma Derneği" Sağlık Bakanlığı'nın organizasyonu ile ülkemizde doğan her çocuğun bu hastalık yönünden taranması için çaba sarf etmektedir. Ankara Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi'nde faaliyet gösteren dernek merkezi İstanbul ve İzmir dışındaki 79 ilde, İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi bünyesindeki dernek şubesi İstanbul ilinde, Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi bünyesindeki İzmir şubesi ise İzmir ilinde tarama programını yürütmektedir.



Zihinsel Özur Yaratan Bir Kalıtsal Metabolik Hastalık

- Fenilketonüri zihinsel özur yaratan bir kalıtsal metabolik hastalıktır.
- İlk kez 1934 yılında Asbjörn Fölling (1888-1937) isimli Norveçli bir hekim tarafında zihinsel geri olan sarışın, mavi gözlü iki kardeşle tanımlanmıştır.
- Hastalık ismini idrarda normalde bulunmayan, bu hastalıkta idrarla atılan bir maddeden almaktadır.
- Fenilketonüri bireylerde hastalığın şiddetine uyan derecede zihinsel özur yani sıra hastaların yaklaşık % 60 kadarında açık saç rengi, açık göz rengi, açık cilt rengi ile karakterize görünümü vardır. Hastaların vücut sıvılarında özellikle idrarda özel bir koku dikkati çeker.
- Fenilketonüri yenidoğan taraması ile saptanıp ilk 3 ayda tedaviye başlanmaz ise hastalığın şiddetine uyan zihinsel özur gelişmesi kaçınılmazdır. Tedaviye mümkün olduğunca erken başlanması zihinsel performansı olumlu etkileyecektir. İlk hafta tedaviye başlanan vakalar ile yaşamın ilk ayı içinde ama 2,3,4ncü haftalarda tedaviye başlanan vakalar arasında hepsi normal sınırlar içinde olsa bile zeka performansında farklılıklar gösterilmiştir.
- Fenilketonüride hiç tedavi uygulanmamış hastada hastalığın şiddetine bağlı olmak üzere ağır ya da çok ağır zihinsel özur gelişmesi kaçınılmazdır.
- Yenidoğan taraması ile saptanıp yaşamın ilk aylarında (ilk 3 ayda) tedavi başlanan hastalarda daha sonra tedavinin aksanmaması kaydı ile zihinsel özur gelişmesi beklenmez.
- Geç tanı konup geç tedavi başlanan vakalar arasında hastalığın şiddetindeki farklılıklar nedeni ile kli-

nik farklılık olabilir.

- Hastalık çekinik genle taşındığı için hastalığın ortaya çıkması için anne ve babanın taşıyıcı olması gereklidir.
- Bugün için Fenilketonüri taşıyıcılığını saptamaya yönelik bir test yoktur.
- Fenilketonüri çocuğu olan ailenin gerekli genetik çalışmaları yapılmış ve genetik defekt saptanmış ise ailenin bir sonraki çocuğunun hasta olup olmadığı anne karnında tanı yöntemi ile saptanabilir. Genetik çalışması olmayan ya da bu tür çalışma yapılmış olsa bile genetik bozukluğun hangisi olduğu saptanmamış ailelere anne karnında tanı uygulanamaz.
- Hastalık ile ilgili yabancı dilde hekimlere ya da hasta ve hasta ailelerine yönelik pekçok yayın olmasına karşılık Türkçe olarak tıbbi kitaplarda hekim ve diğer sağlık çalışanlarına yönelik yayınlarda bu konudaki bilgilere ulaşmak mümkündür. Hastalığı tanıtmak hasta ailelerine bilgi vermek üzere hastalığı tanıtan Türkçe broşür de vardır.
- Hastalığın tedavisi vücutta kullanılmayan, kullanılmadığı için birikip beyin hasarı yaratan protein yapıtasının (phenyl alanin) vücuda girişini azaltmak için yapılan, proteinden kısıtlı diyet tedavisidir. Vücutun gereksinim duyduğu diğer protein yapıtaşlarının gerekli miktarları ancak bu hastalık için üretilmiş fenilalanin dışındaki diğer protein yapıtaşlarını içeren özel diyet ürünleri ile sağlanabilir.
- Hastalığın "Ulusal Fenilketonüri Taraması" kapsamında ülkemizde doğum hizmeti veren tüm sağlık kuruluşlarında taranması zorunludur. Ancak ülke-

mizde evde doğumlar hala yüksek sıklıkta yapıldığı için taramalar ancak Sağlık Ocakları ve Ana-Çocuk Sağlığı ve Aile Planlaması Merkezlerinde yapılmaktadır.

- Ülkemizde akraba evliliği sıklığının yüksek (% 22) olması nedeni ile diğer çekinik genle taşınan hastalıklar gibi Fenilketonüride yüksek sıklıkta izlenmektedir. Hastalıkta cinsiyet ayrımı yoktur, erkek ve kız çocuklarda aynı sıklıkta izlenir. Ayrıca ülkemizde hastalığı yaratan genetik bozukluk yaygın olduğundan akraba evliliği olmadan da görülmesi diğer ülkelere göre yüksek oranda olmaktadır. Hastalığın dünyada en sık görüldüğü ülke 1/3500-4000 ile Türkiye'dir.
- Taşıyıcı olduğu bilinen çiftin her bebeğinde hastalığın görülme olasılığı % 25 dir. Taşıyıcılarda herhangi bir klinik bulgu yoktur. Hastalık yenidoğanda tarama testi dışında klinik muayene ile belirlenemez. Bebek büyüdükçe gelişim basamaklarında geçikme diğer zihinsel gerilik yapan hastalıklar gibi fenilketonürinin de bulgusu olabilir. Gelişme geriliği olan her bebek fenilketonüri yönünden araştırılmalıdır.
- Ülkemizde fenilketonüri hastalara yardım amaçlı "Fenilketonüri Çocukları Tarama ve Koruma Derneği" ile " Fenilketonüri ve diğer Kalıtsal Metabolik Hastalıklı Çocuklar Vakfı -METVAK" adlı sivil toplum örgütleri vardır. Fenilketonüri Çocukları tarama ve Koruma derneği "Ulusal Fenilketonüri Taraması"nın parasal giderlerini karşılamakta, METVAK sosyal güvencesi olmayan hastalara diyet tedavisi için destek sağlamaktadır.

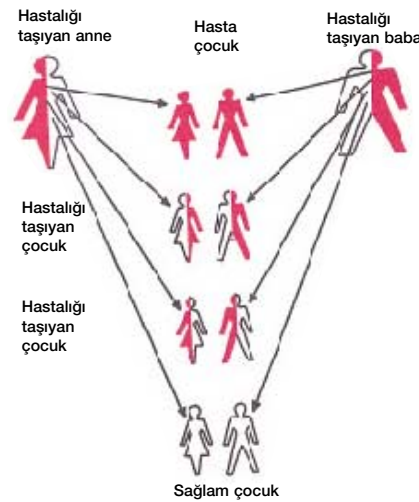
Günde 6000-7000 kan örneğinin tarandığı merkezlerde, hastalıklı bulunan çocuklarda hemen tedaviye geçilmektedir. Bu hastalığın zamanımızdaki tek tedavi yolu fenilalanin kısıtlı diyet ve bu diyet tedavisinin aile, metabolik hastalıklarda uzmanlaşmış çocuk hekimi, diyet uzmanı ve laboratuvar uzmanlarından oluşan bir ekip tarafından izlenmesi gerekmektedir bu tedavi ile çocuğun normal gelişmesini sağlanmaktadır.

Annenin ilk çocuğu hastalıklı olarak doğmuş ise ikinci bebeğin daha anne karnında iken hasta olup olmadığının belirlenmesi yani anne karnında erken tanı mümkün olabilmektedir.

1986 yılında Ankara'da başlayan tarama ülke çapında genişletilmiştir. Şu anda Türkiye genelinde doğan bebeklerin %50'si hastalık açısından taranmaktadır. Diğer yüzdeye de ulaşılabilmesi için organizasyonu kırsal bölgelere de ulaştırması gereklidir. Amaç her doğan bebeğe ulaşmak ve tanı konan her olguya tedavi şansı vermektir. Dış alım yolu ile sağlanan hastalığın tedavisinde kullanılan özel diyet ürünlerinin temini özellikle sosyal güvencesi olmayan hastalarda sorun olmaktadır.

Ülke çapında taramaya destek sağlayan dernek ve bunun yanı sıra hastalara tedavide destek, fenilketonüri çocuğa sahip olan fakat maddi gücü yeriinde olmayan aileye her türlü maddi yardımı sağlamak üzere Fenilketonüri ve Benzeri Metabolik Hastalıklı Çocuklar Vakfı (METVAK) kurulmuştur. Bütün bu çabalar ile her yıl doğan 350-400 fenilketonüri çocuğun zihinsel engelli olmaları engellenmeye çalışılmaktadır.

Her yıl haziran ayının ilk günü "Ulusal Fenilketonüri Günü", 28 Haziran ise "Avrupa Fenilketonüri Günü"



olarak değerlendirilmektedir. Haziran ayı boyunca düzenlenen toplantı ve panellerle hem sağlık çalışanları hem de halk bilgilendirilmeye çalışılmakta, her yıl doğacak 350-400 fenilketonüri çocuğa zamanında ulaşabilmek için her doğan bebeğe tarama testi uygulanması gerektiği anlatılmaya çalışılmaktadır.

Testin her bebeğe uygulanmasının sağlanması ve tarama testi uygulanmasının yasal zorunluluk haline getirilmesinin yanı sıra, bu testin uygulanması gerektiğinin anne-babalar tarafından bilinmesi ile sonuç sağlanabilir. Bu aşamada yazılı ve görsel basının desteğine ihtiyaç vardır.

Şu anda "Ulusal Fenilketonüri Tarama Programı" "Fenilketonüri Çocukları Tarama ve Koruma Derneği"nin maddi katkıları ve Sağlık Bakanlığı'nın organizasyonu ile ülke çapında yürütülmekte, sağlık kurumlarında doğan bebeklerden tarama için kan örneği alınmaktadır.

Ülkemizde bebeklerin yaklaşık %40'ının evlerde doğduğu bilinmektedir. Anne ve babaların hastalık ve tarama testi ile ilgili olarak bilgilendirilmesi, her bebeğe ulaşılmasını sağlayacaktır.

Ayşegül Tokatlı

Prof.Dr., H.Ü. Tıp Fak., Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı