



دیر تشخیص بدهید، راه برگشت ندارید

بیماری بی‌رحمی است، شاید موهایی کودک تان را بور کند، شاید توان حرف زدن را از او بگیرد، شاید او را گنگ و گیج و ناتوان کند، شاید جسمش را نحیف کند یا... اما یادتان باشد، هیچ بیماری موزی نمی‌تواند در برابر اراده انسان‌ها برای درمان تاب بیاورد و اگر شما هم به این اصل معتقد هستید پس باید باور کنید که «فنیل‌کتون‌اوری» هم قابل کنترل است.

فنیل‌کتون‌اوری عامل عقب‌ماندگی کودکان

دیر تشخیص بدهید، راه برگشت ندارید

جام جم آنلاین: بیماری بی‌رحمی است، شاید موهایی کودک تان را بور کند، شاید توان حرف زدن را از او بگیرد، شاید او را گنگ و گیج و ناتوان کند، شاید جسمش را نحیف کند یا... اما یادتان باشد، هیچ بیماری موزی نمی‌تواند در برابر اراده انسان‌ها برای درمان تاب بیاورد و اگر شما هم به این اصل معتقد هستید پس باید باور کنید که «فنیل‌کتون‌اوری» هم قابل کنترل است. بیماری فنیل‌کتون‌اوری یا پی‌کی‌یو بیماری است که هنوز هم در کشور ما بسیاری از خانواده‌ها با آن غریبه و کمتر اسمش را شنیده‌اند. این بیماری مادرزادی متابولیکی به دلیل کمبود نوعی آنزیم در بدن ایجاد می‌شود؛ آنزیمی که نبودش اختلالات عجیب و خطرناکی را در مغز و پوست بوجود می‌آورد و خوردن گوشت را برای مبتلایان به این بیماری مضر می‌کند. جالب است بدانید که در کمتر از 3 دهه پیش بیماری فنیل‌کتون‌اوری هنوز در کشور ما چندان شناخته شده نبود و کمتر منبع معتبر علمی در اختیار خانواده‌هایی که کودکی مبتلا به این بیماری داشتند قرار می‌گرفت و حتی گاهی بیماری آن‌قدر دیر تشخیص داده می‌شد که حتی پس از تشخیص، کنترل وضعیت بیمار دشوار می‌شد.

نشانه‌های عجیب یک بیماری مرموز

براساس پژوهشی که چندی پیش وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی منتشر کرده است نوزادانی که با بیماری فنیل‌کتون‌اوری متولد می‌شوند معمولاً در بدو تولد نشانه خاصی ندارند و بیماری مرموزشان با گذشت زمان خودش را نشان می‌دهد و والدین با گذشت چند ماهی از تولد نوزاد، نخستین نشانه‌ها را تشخیص می‌دهند و می‌فهمند کودک آنها توانایی سخن گفتن ندارد، عرق و ادرارش بویی به شدت ناخوشایند دارد، استفراغ می‌کند، رنگ موهایی او تغییر می‌کند و بور می‌شود، بهانه‌گیر، عصبی و کج خلق است و توجهی به اطرافیان ندارد، او با همسالانش بازی نمی‌کند، نمی‌تواند بنشیند و روی پوستش ضایعاتی غیر عادی دارد.

تشخیص بیماری فنیل‌کتون‌اوری در هفته‌های نخست بیماری حتی برای پزشکان هم دشوار است و همین تاخیر در تشخیص، گاه سبب آسیب جدی به مغز و حتی نوعی عقب‌ماندگی ذهنی می‌شود. مهم‌ترین مساله در مواجهه با کودکان مبتلا به فنیل‌کتون‌اوری تشخیص بیماری آنها پیش از پایان هفته دوم تولد و تنظیم رژیم غذایی ویژه برای آنهاست. هر چه بیماری زودتر تشخیص داده شود و برنامه غذایی زودتر اعمال شود، امکان موفقیت در کنترل این بیماری بیشتر است.

فراموش نکنید بیمار مبتلا به فنیل‌کتون‌اوری که بیماری‌اش زود تشخیص داده شده و پرهیزهای غذایی لازم را در رژیم غذایی‌اش رعایت کرده است ناتوان نیست و می‌تواند مثل یک انسان سالم به فعالیت‌های اجتماعی بپردازد. حتماً آن بیمار فنیل‌کتون‌اوری را به یاد دارید که چندی پیش، گزارشی درباره‌اش منتشر کردیم که به دلیل درمان و رعایت رژیم غذایی، به زندگی عادی برگشته و حتی در کنکور کارشناسی ارشد، رتبه برتر را کسب کرده بود.

آرزویان برآورده شد!

بر اساس گزارش وزارت بهداشت از هر 8 هزار کودک متولد شده در کشور، دست‌کم یک کودک مبتلا به فنیل‌کتون‌اوری است. همیشه پیشگیری از درمان بهتر است و اگر والدین پیش از ازدواج به مشاور ژنتیک سری بزنند می‌توانند خطر ابتلا به این بیماری در فرزندشان را کاهش دهند، اما حتی اگر والدین به مشاور هم مراجعه نکرده باشند و کودکی با پی‌کی‌یو متولد شده باشد، یک آزمایش ساده خون می‌تواند بیماری را پیش از آن که آسیب‌های جدی به بدن وارد کند و سبب افت هوش شود برای پزشکان قابل تشخیص کند.

به نظر تان خوب نمی‌شد اگر چنین آزمایشی به صورت برنامه‌ای برای غربالگری کودکان مبتلا به فنیل‌کتون‌اوری در سراسر کشور انجام می‌شد؟ آرزوی شما برآورده شد! روز گذشته دکتر کورش اعتماد، رئیس مرکز مدیریت بیماری‌های غیرواگیر وزارت بهداشت در گفت‌وگو با ایسنا از تصویب برنامه غربالگری این بیماری در کشور خبر داد و گفت به زودی این برنامه در دانشگاه‌های علوم پزشکی سراسر کشور اجرا خواهد شد و اگر این آزمایش‌ها در کشور انجام شوند شاید دیگر هیچ کودکی به دلیل دیر تشخیص دادن این بیماری، آسیب مغزی نبیند.

