

عقب ماندگی ذهنی ارثیه‌ای برای کودکان

فنیل کتونوری جزو بیماری‌های متابولیک - ارثی است که چنانچه غربال شود یعنی بین روزهای پنج - سه تولد و حداکثر در هفته اول تولد کشف شود ...



جام جم آنلاین: فنیل کتونوری جزو بیماری‌های متابولیک - ارثی است که چنانچه غربال شود یعنی بین روزهای پنج - سه تولد و حداکثر در هفته اول تولد کشف شود (البته هر چه زودتر تشخیص داده شود بهتر خواهد بود) کودک در آینده می‌تواند بهره‌های هوشی کاملاً طبیعی داشته باشد و با محدودیت‌های غذایی و مصرف شیر و غذای مخصوصی که در رژیم غذایی آنان گنجانده شود همانند افراد سالم، زندگی طبیعی داشته باشد. کم نیستند بیمارانی از این دست که با تشخیص بموقع و کنترل بیماری توانسته‌اند به مدارج علمی بالایی برسند. آنان می‌توانند ازدواج کنند و مانند سایر افراد جامعه شغل مناسبی هم داشته باشند.

فنیل‌آلانین یک اسید آمینه ضروری در انسان است که از دو طریق تامین می‌شود: یکی از طریق فنیل‌آلانین موجود در مواد غذایی (شیرمادر، شیرخشک و غذاهای عادی) و دیگری از طریق کاتابولیسم (تجزیه) پروتئین‌ها و پپتیدهای بدن.

ورود فنیل‌آلانین به خون، میزان پلاسمایی این اسید آمینه را افزایش خواهد داد مگر این که از طریق حذف کاهش یابد. حذف فنیل‌آلانین از خون از طریق شرکت در ساختمان پپتیدها، هیدروکسیلاسیون و تبدیل متابولیت‌ها رخ می‌دهد.

بر اثر نقص آنزیم فنیل‌آلانین هیدروکسیلاز، متابولیسم فنیل‌آلانین، آمینواسیدی که در انواع پروتئین‌ها وجود دارد مختل شده و غلظت آن در خون و سایر مایعات بدن بشدت بالا می‌رود.

تجمع فنیل‌آلانین که اصطلاحاً به فی معروف شده، همراه با مشتقات غیرطبیعی آن موجب مسمومیت سلول‌های عصبی می‌شود. نوزادان در هفته‌های اول تولد، علائم واضحی از خود نشان نمی‌دهند.

در نتیجه با این‌که باید هر چه زودتر تحت رژیم غذایی مخصوص قرار گیرند از تشخیص و درمان به دور می‌مانند و به تغذیه از شیرمادر یا شیرخشک معمولی یا هر ماده پروتئینی دیگر ادامه می‌دهند.

در چنین دوران بحرانی که حیاتی‌ترین مرحله رشد و تکامل سلول‌های مغزی کودک است، ضایعه عصبی پیشرفت کرده و منجر به کاهش تدریجی توان فکری و هوشی و در نهایت معلولیت شدید ذهنی می‌شود.

به این ترتیب زمان طلایی از دست رفته و رژیم غذایی و درمان‌های بعدی نتیجه مطلوب را نخواهد داشت. از این نظر جوامع پیشرفته جهان و اکثر کشورهای در حال توسعه همه نوزادان را در بدو تولد مورد آزمایش غربالگری قرار می‌دهند و کودکان PKU را به موقع شناسایی کرده و با رژیم غذایی مناسب و مراقبت‌های لازم، اقدام به درمان آنان می‌کنند.

PKU در کشور ما به دلیل ازدواج‌های فامیلی شیوع بیشتری دارد که خوشبختانه با طرح ملی غربالگری ارائه شده می‌توان با عوارض آن مبارزه کرد.

اهمیت تشخیص و درمان بموقع

فنیل کتونوری جزو بیماری‌های متابولیک - ارثی است که چنانچه غربال شود یعنی بین روزهای پنج - سه تولد و حداکثر در هفته اول تولد کشف شود (البته هر چه زودتر تشخیص داده شود بهتر خواهد بود) کودک در آینده می‌تواند بهره‌های هوشی کاملاً طبیعی داشته باشد و با محدودیت‌های غذایی و مصرف شیر و غذای مخصوصی که در رژیم غذایی آنان گنجانده شود همانند افراد سالم، زندگی طبیعی داشته باشد.

کم نیستند بیمارانی از این دست که با تشخیص بموقع و کنترل بیماری توانسته‌اند به مدارج علمی بالایی برسند. آنان می‌توانند ازدواج کنند و مانند سایر افراد جامعه شغل مناسبی هم داشته باشند.

اما اگر این بیماری دیر تشخیص داده شود، آینده تاریکی جز تشنج‌های مکرر و عقب‌افتادگی ذهنی شدید و معلولیت در انتظار آنان خواهد بود به طوری که حتی برای انجام کارهای ساده و پیش‌پا افتاده نیاز به کمک دیگران یا موسسات بهزیستی خواهند داشت.

بنابراین به دلیل معلولیت شدیدی که تنها به سبب تشخیص دیر هنگام این بیماری می‌تواند به وجود آید به تمام خانواده‌هایی که صاحب فرزند می‌شوند (چه پدر و مادر ازدواج فامیلی داشته و چه نداشته باشند) چنانچه یکی از اقوام آنان دچار این بیماری شده باشد لازم است در روزهای سه تا پنج روز بعد از تولد نوزاد آزمایش‌های لازم برای تشخیص این بیماری صورت گیرد.

همچنین در خانواده‌هایی که سابقه مشکلات ذهنی مشکوک وجود دارد یا خانواده‌هایی که در فرزند قبلی آنان یا در یکی از اعضای خانواده فنیل کتونوری دیده شود در درجه اول باید از ازدواج خویشاوندی پرهیز کنند و چنانچه این نوع ازدواج صورت گرفت لازم است این افراد از نظر ژن نهفته و معیوب فنیل کتونوری مورد بررسی قرار گیرند تا مشخص شود آنها ناقل این ژن معیوب هستند یا خیر.

این آزمایش با آزمایش مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج کاملاً متفاوت است، چرا که با مشاوره ژنتیک بیماری فنیل کتونوری تشخیص داده نمی‌شود. بنابراین حتماً لازم است در خانواده‌هایی که در معرض خطر هستند یا افرادی که می‌خواهند ازدواج فامیلی داشته باشند قبل از ازدواج احتمال وجود ژن معیوب فنیل کتونوری و سایر بیماری‌ها بررسی شود.

غربالگری بخشی از خدمات بهداشت عمومی است که با انجام یک تست در جمعیت به تشخیص یک بیماری کمک می‌کند و هدف آن کاهش اثرات سوء بیماری در افراد آن جمعیت است.

غربالگری برای PKU به عنوان یکی از خدمات بهداشت عمومی به منظور پیشگیری از عقب‌ماندگی ذهنی ناشی از آن انجام می‌شود و دو نتیجه دارد: اولاً باعث تشخیص PKU در مراحل اولیه می‌شود و لذا می‌توان با درمان مناسب و بموقع از بروز اثرات سوء آن جلوگیری کرد. ثانیاً به تحقیق کمک کرده و فراوانی ژنی را در جمعیت معین می‌کند.

غربالگری همگانی برای این بیماری با سابقه‌ای بیش از یک ربع قرن، به طور مسلم یکی از دستاوردهای مهم در زمینه بهداشت عمومی است و نمونه بارزی از نتایج کاربردی ژنتیک انسانی است.

تشخیص بیماری، شروع رژیم درمانی و تحت کنترل درآوردن سطح فنیل آلانین سرم، در جلوگیری از عوارض غیرقابل برگشت مغزی اهمیت ویژه‌ای دارد.

کودکان مبتلا به PKU ابتدای تولد از نظر بالینی طبیعی هستند و ممکن است نتیجه آزمایش فنیل پیرویک اسید ادرار آنها در روزهای اول زندگی منفی باشد بنابراین اساس تشخیص بر پایه اندازه‌گیری سطح پلاسمایی فنیل آلانین است. آزمایش فنیل کتونوری در نوزادان با یک آزمایش خون و نمونه‌گیری از پاشنه پای نوزاد صورت می‌گیرد.

سوالی که شاید به ذهن شما هم رسیده باشد، این است که چرا علاج واقعه را قبل از وقوع نمی‌کنیم. یعنی دولت به جای آن که درصد غربالگری نوزادان برآید آزمایش ژنتیک این بیماری را پیش از ازدواج به صورت همگانی به انجام برساند.

در جواب این سوال باید گفت به دلیل هزینه‌های بالای این آزمایش‌ها تامین بودجه آن برای وزارت بهداشت هیچ کشوری امکان‌پذیر نیست و عملی کردن این طرح برای عموم مردم تقریباً غیرممکن است زیرا این آزمایش‌ها مستلزم انجام آزمایش‌هایی برای تعیین ژن معیوب در توالی DNA است که به آن سنجش توالی DNA می‌گویند اما غربالگری نوزادان در 3 تا 5 روز بعد از تولد هزینه زیادی ندارد و انجام آن درباره تمام کودکان امکان‌پذیر است.

مشکلات خانواده کودکان مبتلا

مشکلات عاطفی که از محدودیت رژیم غذایی و تغذیه غیرطبیعی به کودک و خانواده تحمیل می‌شود، اجرای رژیم غذایی را برایشان بسیار سخت و زجرآفرین می‌کند بنابراین والدین و کودکان بیمار آنان با مشکلات روحی و روانی زیادی روبه‌رو خواهند شد.

از طرف دیگر با توجه به رژیم غذایی خاصی که این کودکان باید داشته باشند، هزینه تامین مواد غذایی آنها برای خانواده‌ها بسیار کمرشکن است؛ زیرا این بیماران از خوردن هر ماده غذایی پروتئین‌دار مانند گوشت قرمز، گوشت سفید، تخم‌مرغ، انواع لبنیات و برخی حبوبات محروم هستند. حتی در مورد غلات نیز محدودیت‌هایی دارند به طوری که گاهی با مصرف نان معمولی سطح فنیل آلانین خونشان می‌تواند بالا می‌رود. بنابراین باید به مقدار خیلی محدود از آنها استفاده کنند.

شیرهای مخصوص که بخش اساسی و مهم کنترل بیماری محسوب می‌شود بخصوص در شیرخواران و کودکان کم سن و سال (البته این روند تا آخر عمر باید ادامه داشته باشد) و در کنار آن غذاهای مخصوصی که در ساختمان پروتئین آن به کمک مهندسی ژنتیک اسید آمینه فنیل‌آلانین حذف شده باید در اختیار این بیماران قرار بگیرد.

برخی از این محصولات در کشورمان تولید می‌شود مانند آرد ولی متأسفانه اغلب این مواد غذایی از خارج باید وارد شود.

حال با توجه به هزینه‌های درمانی و توانبخشی این بیماران فکرش را بکنید تامین هزینه‌های سرسام‌آور مواد غذایی این بیماران چه فشار مضاعفی می‌تواند به خانواده‌هایشان وارد کند.

این در حالی است که اغلب این خانواده‌ها از سطح درآمد پایینی برخوردارند و جزو قشر محروم و آسیب‌پذیر جامعه محسوب می‌شوند و توانایی تهیه این مواد غذایی را ندارند.

اگرچه دولت بودجه‌ای را برای تامین بخشی از مواد غذایی این عزیزان در نظر گرفته اما باز هم هزینه‌های سنگین درمانی و توانبخشی و... این بیماران برای خانواده‌هایشان غیرممکن است و این مشکلات می‌تواند لطمات جبران‌ناپذیر و مخربی را هم از نظر سوءتغذیه و هم به دلیل فشار روحی و روانی زیادی که خود و خانواده‌هایشان متحمل می‌شوند به این بیماران وارد نماید.

این موضوع بخصوص در افرادی که بیماریشان دیر تشخیص داده شده و با معلولیت ذهنی و جسمی روبه‌رو شده‌اند شکل حادثی به خود می‌گیرد و تمام افراد خانواده را درگیر مشکلات مربوط به وی خواهد کرد؛ زیرا علاوه بر تامین هزینه‌های یاد شده باید هزینه‌های سرسام‌آوری را برای توانبخشی و نگهداری از آنان بپردازند چراکه نگهداری این گونه بیماران کاری بسیار دشوار و طاقت‌فرساست بنابراین این خانواده‌ها به دلیل مشکلاتی که به آنها اشاره شد جزو قشر آسیب‌پذیر جامعه محسوب می‌شوند و نیازمند حمایت مادی و معنوی از سوی مردم و دولت هستند.

انجمن‌های خیریه‌ای که این قبیل خانواده‌ها را مورد حمایت خود قرار می‌دهند به تنهایی قادر به ادامه این روند نیستند و نیازمند حمایت مسوولان و مردم برای فراهم کردن نیازهای این بیماران است.

از جمله این موسسات غیرانتفاعی و خیریه که با هدف رسیدگی و کمک به وضع غذایی، دارویی و تامین امکانات آموزشی و پرورشی این کودکان معصوم و همچنین حمایت عاطفی و روانی از خانواده‌های مضطرب و درگیر آنها آغاز به کار کرده است می‌توان به انجمن حمایت از خانواده‌ها و بیماران PKU اشاره کرد. اما متأسفانه این انجمن در شرایط موجود به تنهایی قادر به اجرای برنامه‌های خود نیست و برای رفع نیازهایی مانند تامین بودجه کافی برای تهیه چند نوع ماده غذایی با فنیل‌آلانین کم مانند آرد، ماکارونی، پودر تخم‌مرغ، برنج و بیسکویت، همچنین اقدام به تامین بیمه‌های درمانی و تامین امکانات تحصیلی و پذیرش کودکان عقب‌مانده، تهیه مکان مناسب برای ارائه خدمات و مشاوره‌های پزشکی، غذایی، دارویی به کودکان و برقراری ارتباط نزدیک با خانواده‌ها در رسیدگی به نیاز متعارف آنها، دست یاری به سوی هموطنان توانمند و مسوولان دلسوز کشور دراز می‌کند. احتمال ابتلا در فرزندان بعدی

داشتن فرزند مبتلا به فنیل کتونوری هرگز بدان معنی نیست که پدر و مادر از داشتن فرزند دیگری محروم خواهند بود البته باید گفت ریسک ابتلا به بیماری وقتی یکی از فرزندان مبتلا باشد در فرزندان بعدی حدود 25 درصد خواهد بود بنابراین چون شانس ابتلا تقریباً بالاست باید در حفاصل هفته‌های 10 تا 12 بارداری از پرده اطراف جنین نمونه‌برداری صورت گیرد که اصطلاحاً به آن CVS گفته می‌شود.

در این آزمایش DNA سلول نمونه از نظر وجود ژن معیوب کتونوری مورد بررسی قرار می‌گیرد و مشخص می‌شود جنینی که در هفته 12 بارداری است و هنوز روح در آن دمیده نشده به این بیماری مبتلاست یا خیر؟ اگر در جنین ژن معیوب کتونوری وجود داشته باشد مجوز برای سقط جنین صادر خواهد شد و این مجوز از نظر شرعی و قانونی مربوط به زمانی است که جنین در هفته 12 بارداری باشد که هنوز روح در آن دمیده نشده است.

اما آیا زنایی که مبتلا به فنیل کتونوری هستند می‌توانند مادر شدن را تجربه کنند؟ در جواب این سوال باید گفت بله این افراد می‌توانند باردار شوند، اما با رعایت رژیم غذایی خاص زیرا احتمال سقط جنین خود به خود در زنان حامله مبتلا به PKU که رژیم غذایی دارای فنیل‌آلانین کم را رعایت نمی‌کنند نسبت به کل جمعیت بالا گزارش شده، حتی اگر کودک سقط نشود کودکانی که از چنین مادرانی متولد می‌شوند اغلب دچار ناتوانی ذهنی هستند و ممکن است میکروسفالی یا اختلال قلبی مادرزادی داشته باشند که همه این مشکلات با سطح بالای فنیل‌آلانین خون مادر در دوران حاملگی در ارتباط است لذا باید برای مادران مبتلا به PKU، رژیم غذایی حاوی فنیل‌آلانین کم را قبل از حاملگی شروع کرد و تلاش شود سطح فنیل‌آلانین خون زیر 10 میلی‌گرم در دسی‌لیتر (کمتر از 600

میکرومول) طی حاملگی قرار گیرد تا کودکان سالمی متولد شوند.

دکتر شاداب صالح پور - فوق تخصص غدد کودکان