

## بیماری مرموز اما قابل کنترل



تولد نوزاد همیشه اتفاقی شیرین و دوست‌داشتنی است، اما در این میان مشکلاتی هم وجود دارد که نباید آنها را فراموش کنیم؛ بیماری‌ها و اختلالاتی که اگر در مراحل اولیه تشخیص داده شود، براحتی درمان شده و عوارض کمتری برجای خواهد گذاشت.

در باره عقب‌افتادگی ذهنی کودک

بیماری مرموز اما قابل کنترل

جام جم آنلین: تولد نوزاد همیشه اتفاقی شیرین و دوست‌داشتنی است، اما در این میان مشکلاتی هم وجود دارد که نباید آنها را فراموش کنیم؛ بیماری‌ها و اختلالاتی که اگر در مراحل اولیه تشخیص داده شود، براحتی درمان شده و عوارض کمتری برجای خواهد گذاشت.

فنیل‌کتونوری (PKU)؛ که به اختصار به آن PKU می‌گویند یکی از این بیماری‌هاست که در بدو تولد نشانه خاصی ندارد، ولی خوشبختانه امروز تست‌های غربالگری برای تمام بچه‌ها در این مورد انجام می‌شود تا اگر به آن دچار باشند، بموقع تشخیص داده شود و اقدامات درمانی لازم صورت گیرد.

دکتر فریبا نادری، متخصص کودکان و عضو هیات علمی دانشگاه علوم پزشکی تهران با اشاره به این‌که فنیل‌کتونوری یک بیماری ارثی است، به جام‌جم می‌گوید: فنیل‌کتونوری یک بیماری متابولیک بوده و ناشی از اختلال در متابولیسم اسید آمینه فنیل‌آلانین است. این بیماری که طی آن مقدار فنیل‌آلانین خون کودک افزایش می‌یابد، در بدو تولد هم قابل تشخیص و پیگیری است، ولی اگر مشکل دیر تشخیص داده شود، متأسفانه کودک برای تمام عمرش دچار عقب‌افتادگی ذهنی خواهد شد.

وی درباره علائم بیماری چنین توضیح می‌دهد: فنیل‌کتونوری ممکن است با تشنجهای شدید یا علائم دیگری بروز کند؛ در موارد خفیف ممکن است این بیماری به صورت یک اختلال رفتاری نمایان شود و در حالات شدیدتر کودک دچار عقب‌افتادگی ذهنی خواهد شد. این بچه‌ها معمولاً ظاهری بلوند دارند و همچنین ممکن است دندان‌های قدامی‌شان تغییر شکل داشته باشد. علاوه بر این، کودکان مبتلا به PKU مستعد بروز ضایعات پوستی و آگزماهایی مقاوم به درمان هستند.

تست‌های غربالگری؛ تنها راه تشخیص

خیلی‌ها وقتی با این بیماری آشنا می‌شوند و اطلاعاتی در موردش کسب می‌کنند، نگران شده و به فکر راهی برای پیشگیری از بروز این مشکل می‌افتند؛ اما راه‌حل چیست و چطور می‌توان از ایجاد این نوع بیماری‌ها جلوگیری کرد؟

دکتر نادری در پاسخ به این سوال می‌گوید: ازدواج‌های فامیلی یکی از مهم‌ترین موضوعاتی است که باید مورد توجه قرار گیرد و به همین دلیل توصیه می‌شود افراد از ازدواج‌های فامیلی جلوگیری کنند. وی با اشاره به اهمیت تست‌های غربالگری هم تأکید می‌کند: زمانی که کوچک‌ترین مشکلی در تست‌های غربالگری نوزاد وجود داشته باشد، حتماً باید او را به پزشک متخصص ارجاع داد.

تشخیص بیماری؛ هر چه زودتر بهتر

با توجه به این‌که ازدواج‌های فامیلی در کشور ما زیاد است، این بیماری هم به نسبت شایع بوده و به همین دلیل والدین باید به این موضوع توجه خاصی داشته باشند. دکتر نادری در این مورد متذکر می‌شود: با توجه به این‌که این بیماری در ظاهر علامت خاصی ندارد، لازم است برای همه بچه‌ها در روزهای سوم تا پنجم پس از تولد تست غربالگری انجام شود. پس از آن و با اندازه‌گیری میزان فنیل‌آلانین خون کودک، بیماری در صورت وجود، تشخیص داده خواهد شد و پس از تشخیص قطعی هم اقدامات درمانی لازم صورت می‌گیرد.

به گفته این پزشک متخصص، در صورت تشخیص زود و بموقع بیماری و با پیروی از یک رژیم غذایی خاص می‌توان از عقب‌افتادگی ذهنی کودک جلوگیری کرد.

وی می‌افزاید: در موارد خاص و شدیدتر از درمان‌های دارویی هم برای کنترل بیماری کمک گرفته می‌شود.

رژیم غذایی؛ مهم‌ترین شیوه کنترل بیماری

بیماران مبتلا به فنیلکتونوری باید از رژیم غذایی خاصی پیروی کنند تا از بروز مشکلات و عوارض بیماری پیشگیری شود. میترا زراتی، کارشناس ارشد تغذیه با اشاره به این که پس از تشخیص بیماری، رعایت اصول تغذیه‌ای برای این بیماران اهمیت ویژه‌ای دارد، به جام جم می‌گوید: غلظت فنیل‌آلانین در خون افرادی که به این بیماری مبتلا هستند باید در محدوده دو تا شش میلی‌گرم در دسی‌لیتر تنظیم شود.

به همین دلیل معمولاً بچه‌هایی که به دلیل پیروی نکردن از رژیم غذایی خاص، میزان فنیل‌آلانین خونشان در این محدوده کنترل نشده و بالاتر از 6 است، بشدت در معرض اختلالات ضریب هوشی و رشد سیستم عصبی قرار می‌گیرند بنابراین توصیه می‌شود همواره با استفاده از یک رژیم غذایی صحیح، میزان فنیل‌آلانین خون را کنترل کنید.

دکتر نادری نیز در این زمینه چنین توضیح می‌دهد: برای این بیماران معمولاً تا هجده سالگی رژیم غذایی سخت و دقیقی در نظر گرفته می‌شود و پس از آن محدودیت‌های غذایی کمتر شده و از رژیم‌هایی در حد متوسط کمک می‌گیریم.

زراتی نیز درباره رژیم غذایی این کودکان می‌گوید: این نوزادان باید از شیرخشک‌های مخصوص استفاده کنند که برای این بیماران تولید می‌شود؛ این شیرها کاملاً متفاوت بوده و برای پیشگیری از کمبودهای تغذیه‌ای با عناصری مانند کلسیم، آهن و بسیاری از ویتامین‌ها نیز غنی می‌شود.

به گفته این کارشناس تغذیه، انواع گوشت و لبنیات و درکل منابع پروتئینی حاوی فنیل‌آلانین بوده و به همین دلیل باید در حد مجاز و با دقت مصرف شود. البته این کودکان می‌توانند به غیر از شیر مخصوصی که مصرف می‌کنند، از منابع کربوهیدراتی نیز کمک بگیرند. میوه‌ها و سبزیجات هم معمولاً فنیل‌آلانین زیادی ندارد و می‌تواند استفاده شود.

وی می‌افزاید: برنامه غذایی این کودکان را باید با غذاهایی مانند پاستا، ماکارونی، برنج و در کل مواد غذایی‌ای که پروتئین‌شان کم است تنوع دهیم؛ بنابراین می‌توان گفت نشاسته‌ها در این زمینه می‌تواند موثر و کمک‌کننده باشد.

#### رژیم مادران مبتلا به فنیلکتونوری

خانمی که به PKU مبتلاست، می‌تواند ازدواج کرده و باردار شود؛ اما موضوع بسیار مهمی که مادر مبتلا به فنیلکتونوری باید در نظر داشته باشد رعایت رژیم غذایی دقیق و حساب‌شده در دوران بارداری است.

به گفته دکتر نادری، مادری که خودش به این بیماری مبتلاست حتماً باید در 9 ماهه بارداری رژیم غذایی‌اش را کنترل کند تا نوزاد با مشکلاتی مانند ناهنجاری‌های قلبی و کوچک بودن سر و موارد مشابه روبه‌رو نشود.

زراتی نیز با تأکید بر این که مادر مبتلا به فنیلکتونوری حتماً باید در دوران بارداری زیر نظر متخصص و کارشناسان تغذیه، رژیم غذایی‌اش را تعیین کند، می‌گوید: با توجه به این که هیچ مادر بارداری نمی‌داند کودکش به این بیماری مبتلاست یا نه، به همه مادران باردار توصیه می‌کنیم در دوران بارداری از منابع قندهای مصنوعی به اسم آسپارتام استفاده نکنند البته بیماران مبتلا به PKU هم نباید از این مواد غذایی استفاده کنند، چراکه آسپارتام حاوی فنیل‌آلانین بوده و موجب افزایش میزان آن در خون می‌شود. بنابراین حتماً هنگام استفاده از نوشابه‌های رژیمی که قند آسپارتام دارد، شیرینی‌ها و آبنبات‌های رژیمی باید برچسب روی آنها را با دقت مطالعه کنید.

نیلوفر اسعدی‌بیگی - جام جم