

بسمه تعالی

بسته آموزشی

موضوع: تغذیه در PKU

تاریخ تدوین: خرداد ۱۳۹۲

گردآوری: گروه کارشناسی تغذیه

گروه هدف: کارشناس تغذیه و رژیم غذایی - کارشناس بهداشت تغذیه - رئیس اداره تغذیه - کارشناس مسئول تغذیه - کارشناس تغذیه - کارشناس تغذیه - کاردان تغذیه و رژیم درمانی -

کاردان تغذیه - تکنسین تغذیه

فنیل کتونوریا

شاید از پزشك خانواده‌گی خود شنیده باشید که فرزندان فنیل کتونوریا دارد. شاید چیزهایی درباره‌ی این بیماری بدانید و ممکن است بخواهید اطلاعات کاملی درباره‌ی این بیماری کسب کنید: فنیل کتونوریا چیست؟ علتش چیست؟ چه کاری می‌توانیم برای آن انجام دهیم؟ این جزوه اطلاعات کاملی درباره‌ی این بیماری و نحوه‌ی پیشگیری و درمان آن در اختیار شما قرار می‌دهد. (غالباً این بیماری را به‌طور اختصار P.K.U می‌گویند.)

فنیل کتونوریا چیست؟

فنیل کتونوریا، یک بیماری متابولیکی است و کودکان مبتلا به آن نمی‌توانند یک قسمت از پروتئین شیر مادر یا شیر خشک یا گاو را متابولیزه کنند. این جزء پروتئینی فنیل آلانین نامیده می‌شود. می‌توان با دادن رژیم غذایی مخصوص از بروز عوارض این اختلال متابولسمی جلوگیری کرد. یکی از این عوارض، عقب ماندگی ذهنی کودکان است. اصولاً نوزاد مبتلا به بیماری P.K.U در بدو تولد تشخیص داده نمی‌شود و کاملاً سالم به نظر می‌رسد. تمام رفلکس‌های دوره‌ی نوزادی در وی طبیعی است و بتدریج علائم بیماری در ۳ تا ۴ ماهگی ظاهر می‌شود. مثلاً در چهار ماهگی شیرخوار هنوز نمی‌تواند بنشیند. در این موقع است که والدین مضطرب و نگران می‌شوند و به پزشك خانواده‌گی خود مراجعه می‌کنند در این مرحله، پزشك باید از نظر رشد روانی و جسمی، شیرخوار را بررسی کند و در مورد علل عقب ماندگی ذهنی شیرخوار به فکر بیماری P.K.U نیز باشد، که با یک آزمایش ساده‌ی خون و ادرار تشخیص داده خواهد شد. کودکان مبتلا به P.K.U که تحت درمان قرار نگرفته‌اند، ویژگیهای خاصی دارند. بیشتر آنها بورتر (سفید پوست‌تر)

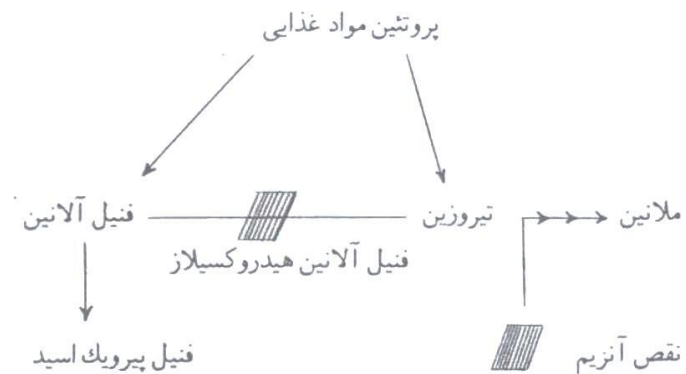
از خواهر و برادرهای طبیعی خود هستند، که این امر به علت اختلال در متابولیسم فنیل آلانین و تولید ملانین است. بیشتر این شیرخواران چاقند و بوی مخصوص عرق و ادرار شبیه بوی نان کپک‌زده از آنها به مشام می‌رسد. ضایعات جلدی، مثل اگزما، در این کودکان شایع است و موقعی که آنان را درمان می‌کنیم، بتدریج اگزمای آنها برطرف می‌شود. این شیرخواران وقتی بزرگتر می‌شوند، مشکلات رفتاری دارند، خیلی زود عصبانی می‌شوند، و حالت پرخاشگری دارند. برخی از آنان تشنج و نوار مغزی غیرطبیعی دارند.

علت فنیل کتونوریا

فنیل آلانین، یک اسید آمینه است و قسمتی از تمام غذاهای پروتئینی را تشکیل می‌دهد. در اشخاص طبیعی، و نیز بیماران مبتلا به فنیل کتونوریا، مواد پروتئینی که شامل فنیل آلانین نیز هست، پس از مصرف و جذب وارد جریان خون می‌شود. در اشخاص طبیعی، سطح فنیل آلانین خون همیشه نسبتاً پایین است (بین ۱ تا ۳ میلی گرم درصد). این امر بدین علت است که فنیل آلانین جذب شده دائماً در بدن در حال تبدیل به ترکیبات دیگر است. این تبدیل در اثر ماده‌ای شیمیایی به نام آنزیم صورت می‌گیرد، که در چرخه‌ی متابولیکی صفحه بعد نشان داده شده است.

در بیماران مبتلا به P.K.U، این آنزیم وجود ندارد یا نمی‌تواند کار اصلی خود را انجام دهد و در اثر نقص آنزیمی فنیل آلانین به جای تیروزین به متابولیت‌های سمی تبدیل می‌شود. این متابولیت‌های سمی در خون بالا می‌رود و بر روی مغز در حال رشد و نمو اثر می‌گذارد و باعث از بین رفتن یا از کار انداختن سلولهای مغزی می‌شود؛ فنیل آلانین در خون بیمار در سطح بالایی باقی می‌ماند (بین ۲۰ تا ۱۰۰

میلی گرم درصد) و به صورت فنیل پیرویک اسید و نیز مقدار کمی مواد دیگر وارد جریان ادرار می گردد. فنیل پیرویک اسید، یک فنیل کتون است و به همین دلیل این بیماری را فنیل کتونوریا می نامند.



شکل بالا متابولیسم فنیل آلانین را نشان می دهد. به علت فقدان آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز، فنیل آلانین به تیروزین تبدیل نمی شود.

شیوع فنیل کتونوریا

شیوع این بیماری در ایران به طور تقریب ۱ در ۴۰۰۰ تولد است (تحقیقات انجام شده در بخش ژنتیک زایشگاه اکبرآبادی). در اجتماع از هر ۵۰ تا ۷۰ نفر، یک نفر حامل ژن بیماری است و احتمال اینکه ۲ نفر حامل با هم ازدواج کنند، ۱ در ۲۵۰۰ نفر است. شیوع این بیماری در سایر کشورها بدین قرار است: آمریکا ۱ در ۱۳۰۰۰ نفر، استرالیا ۱ در ۹۰۰۰ نفر، آلمان ۱ در ۶۰۰۰ نفر، بلژیک ۱ در ۶۰۰۰ نفر، اسکاتلند ۱ در ۶۰۰۰۰ نفر، سوئد ۱ در ۳۸۰۰۰ نفر، ژاپن ۱ در ۶۰۰۰۰ نفر، و ایرلند ۱ در ۴۵۰۰ نفر. این بیماری در یهودیها و

سیاهپوستان شیوع بیشتری دارد.

تعداد بیماران مبتلا به P.K.U در مان نشده در ایران

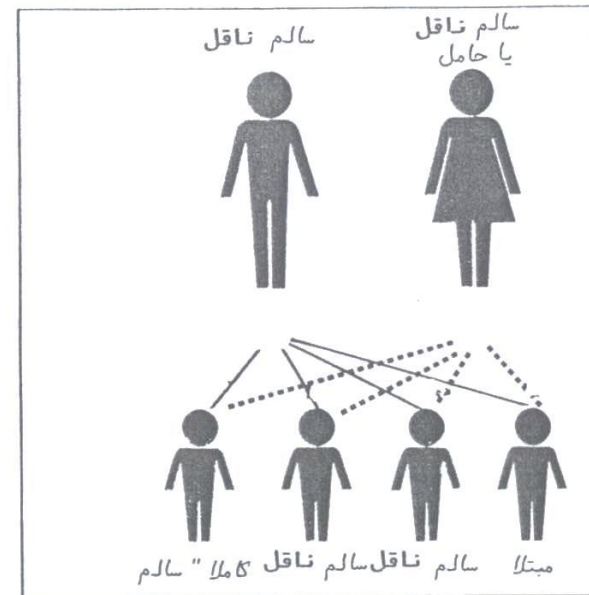
در حال حاضر، حدود ۳۰۰ بیمار تحت پوشش بخش ژنتیک زایشگاه شهید اکبرآبادی قرار دارند. در ایران، برای تعیین تعداد مبتلایان به P.K.U و درصد ابتلا، مراکز نگهداری از عقب ماندگی ذهنی مورد بررسی قرار نگرفته است. در آمریکا، طی یک بررسی انجام شده از هر ۱۰۰ بیماری که در مراکز عقب ماندگی ذهنی نگهداری می شوند، یک نفر مبتلا به P.K.U وجود دارد، که از نظر اقتصادی و اجتماعی مشکلات زیادی دارند و هزینه نگهداری آنها حدود ۲ میلیون دلار در سال است. در ایران، نگهداری از این کودکان، هزینه سنگینی برای دولت و خانواده ها دارد، و از نظر تحلیل رفتن نیروی انسانی، زیانهای اقتصادی و اجتماعی، و نگرانی خانواده ها بسیار مهم است.

آیا فنیل کتونوریا ارثی است؟

فنیل کتونوریا، یک اختلال ارثی است. طبق تئورهای توارث، صفات ظاهری یا داخلی بدن (فعالتهای متابولیکی)، مثل رنگ چشمها، رنگ پوست، یا قد، از والدین به ارث می رسد. برای هر یک از این صفات مشخص، افراد یک جفت ژن یکی از پدر و دیگری از مادر به ارث می برند. هر شخص هزاران جفت ژن دارد، که تمام ساختار شیمیایی و فیزیکی او را تعیین می کند. به طور طبیعی، بیشتر ژنها نرمال هستند، با وجود این ژنهای غیرطبیعی نیز در جمعیت یافت شده است. در بیشتر حالات، وجود این ژنها براحتی قابل شناسایی نیست، زیرا نهفته اند. یک ژن نهفته غیرطبیعی، تا زمانی که با یک ژن طبیعی جفت شود، به هیچ وجه بیماری را به وجود نمی آورد. اشخاصی که چنین ترکیبی را دارند،

حامل یا ناقل خوانده می‌شوند و بسیاری از ژنهای نهفته در آنان غیر قابل تشخیص است.

فنیل کتونوریا در اثر يك جفت ژن نهفته غیرطبیعی به وجود می‌آید. حدود ۱ در ۷۰ نفر، حامل این ژن هستند. متابولیسم فنیل آلانین يك شخص حامل طبیعی است، چون يك ژن طبیعی برای فرایند دارد. به هر حال، ممکن است فرزندان حامل، ژنهای غیرطبیعی را از هر يك از والدین خود به ارث ببرند و مبتلا به بیماری P.K.U شوند (همان‌طور که در شکل نشان داده شده است).



این شکل طرز انتقال ژن معیوب (مغلوب) را نشان می‌دهد. هر دو والد دارای يك ژن مغلوب برای بیماری و يك ژن سالم هستند.

تشخیص بیماری

در بدو تولد، تشخیص بیماری از روی علائم بالینی ممکن نیست. بنابراین بهتر است از تمام نوزادان بین روز هفتم تا اواخر ماه اول زندگی، يك تست همگانی به عمل آید. این تست، با آغشته کردن کاغذی مخصوص با چند قطره خون که از پای نوزاد گرفته می‌شود انجام می‌گیرد. با این تست، سطح فنیل آلانین خون نوزادان اندازه‌گیری می‌شود و نوزادانی که مقدار فنیل آلانین خونشان بالاست شناسایی و به‌مراکز P.K.U معرفی می‌شوند تا تحت درمان قرار گیرند. در امریکا، طبق قانون، این تست در ۵۰ ایالت به صورت اجباری انجام می‌گیرد.

P.K.U را می‌توان به عنوان مدل در سایر بیماریهایی که در بدو تولد قابل تشخیص و درمان است به کار برد، مثل بیماری گالاکتوزومی، هیپوتیروئیدسم، و غیره.

روش تشخیص دیگر پس از يك ماهگی، تست ادرار است، که ۵ سی‌سی ادرار را در لوله آزمایش می‌ریزند و چند قطره کلروفرمیک به آن اضافه می‌کنند. اگر بیماری مبتلا به P.K.U باشد، رنگ ادرار درون لوله سبز زیتونی می‌شود.

روش دیگر، فرو بردن يك نوار مخصوص شیمیایی در نمونه ادرار است، که نوار رنگ سبز زیتونی به خود می‌گیرد. ظاهر شدن رنگ سبز زیتونی، دلیل وجود فنیل پیرویک اسید در ادرار است. گاهی اوقات، سطح فنیل آلانین سرم نوزادان بالا و گذراست، که نشانه بیماری P.K.U واقعی نیست. این بیماران احتیاج به درمان ندارند.

شانس داشتن يك فرزند دیگر مبتلا به فنیل کتونوریا

طبق قوانین توارث، اگر پدر و مادر ناقل ژن باشند، معمولاً $\frac{1}{4}$ فرزندان مبتلا به P.K.U می‌شوند، $\frac{1}{4}$ کاملاً سالمند، و نیمی از آنان بظاهر

سالم ولی حامل ژن بیماری هستند. بعضی از زوجها ممکن است يك يا دو كودك مبتلا به P.K.U داشته یا اصلاً كودك طبیعی نداشته باشند، و بعضی دیگر ممکن است خوشبخت باشند و اصلاً فرزند مبتلا نداشته باشند. در شكل ۲ موارد ذكر شده توضیح داده شده است. احتمال ذكر شده در هر بار حاملگی مادر وجود دارد.

درمان

كمك به كودك مبتلا به P.K.U، به زمان تشخیص بیماری بستگی دارد. اگر تشخیص در اولین هفته حیات صورت گیرد، از عقب ماندگی ذهنی صد در صد می توان جلوگیری کرد. اگر تشخیص تا شش ماهگی به تأخیر بیفتد، درمان تا اندازه ای می تواند مفید باشد، اما كودك را از نظر ذهنی كاملاً به حالت طبیعی بر نمی گرداند.

درمان شامل رژیم غذایی مخصوص همراه با برخی از مواد شیمیایی مختلف فاقد فنیل آلانین است. سطح فنیل آلانین خون كودكي كه به اندازه کافی تحت این رژیم باشد پایین می آید و به حد طبیعی نزدیک می شود، بنابراین از ضایعه مغزی جلوگیری می شود. از اولین اثرات رژیم درمانی، تغییر چشمگیر در رفتار كودك است. اگر تشنج و اگزما وجود داشته باشد از بین می رود و موی بور بتدریج تیره می شود. با تشخیص هر چه سریعتر بیماری و شروع درمان، شانس بهتری برای رشد طبیعی وجود خواهد داشت، اما شروع رژیم درمانی در هر سنی امکان پذیر است.

به نظر می رسد برخی از كودكان، با شروع رژیم درمانی، در سن ۳ تا ۴ سالگی تغییر مهمی از نظر ذهنی پیدا کرده اند. ممكن است شما بپرسید كه برای فرزند پنجساله تان چه كاری می توان انجام داد؟ اگر چه رژیمهای مخصوص، نقص ذهنی فرزندتان را در این سن

اصلاح نخواهد كرد، گاهی اوقات تغییر رژیم كم پروتئین تا اندازه ای سطح فنیل آلانین را پایین می آورد و منجر به بهبود رفتار كودك خواهد شد. در این سن، مصرف داروهای مخصوص ممكن است به تربیت پذیری بیشتر وی كمك كند و به او اجازه دهد كه از تواناییهایش بهتر استفاده كند.

رژیم غذایی مخصوص

رژیم غذایی كودك بایستی حاوی مقادیر بسیار اندك فنیل آلانین باشد، بویژه غذاهای با پروتئین نسبتاً بالا (از قبیل گوشت، ماهی، تخم مرغ، شیر، بیشتر حبوبات و آرد) باید از برنامه غذایی وی حذف شود. حدود ۵ درصد فنیل آلانین در تمام مواد پروتئینی وجود دارد، باوجود این فرزند شما برای رشد طبیعی به پروتئین نیز احتیاج دارد. بنابراین، جانشین كردن يك پروتئین مصنوعی سنتزی كه به اندازه کافی پروتئین بدون فنیل آلانین را فراهم سازد پیشنهاد شده است. پروتئین مصنوعی مذکور، ترکیبی از اسیدهای آمینه است كه از پروتئین طبیعی به دست آمده و حداقل فنیل آلانین مورد نیاز به بدن می رسد. چند نوع از این محصولات در بازار وجود دارد و یکی از آنها نوعی شیر حاوی پروتئین مخصوص، مشتق از بخش هایی از چربیها، كربوهیدراتها، و ویتامینهای خاص، است. مقدار معینی از این پودر با ۲ اونس آب (یا ۶۰ سی سی آب)، ترکیبی با قوام شیر كامل ایجاد می كند. محصول دیگر، مخلوطی از اسیدهای آمینه همراه با مقدار کمی مواد غذایی دیگر و نیز مقداری كالری است. ترکیبی كه كودك مصرف می كند به تواناییهای فیزیکی و نتیجه تستهای او بستگی دارد.

اگر چه مقدار عادی فنیل آلانین رژیمهای معمولی برای كودكان مبتلا به P.K.U حالت سمی دارد، این افراد برای رشد طبیعی خود

بایستی مقدار بسیار کمی از این اسید آمینه را، علاوه بر تمام محصولات پروتئینی دیگر، دریافت کنند. این مقدار کم فنیل آلانین، با استفاده از میوه‌های متنوع و برخی سبزیهای کم پروتئین که به رژیم غذایی اضافه می‌شود؛ تأمین می‌گردد محصولی از پروتئین مصنوعی همراه با این مواد طبیعی، تکمیل کننده یک رژیم مغذی و خوب است (این دو در به وجود آوردن یک رژیم مغذی و خوب مکمل یکدیگرند). با استفاده از این محصولات مصنوعی می‌توان تنوع بیشتری در تهیه خوراک، پختنیها، و امثال آن به وجود آورد.

در اینجا، لیست غذا، میوه و سبزیهای مجاز و طرز دادن آنها به بیماران ذکر می‌شود.

توجه

با در نظر گرفتن حد تحمل و نیاز فرزندان، حداکثر میزان مجاز فنیل آلانین روزانه تعیین شده، که قسمتی از آن از طریق مواد جایگزین (شیر لوفتالاک یا فنیل فری) تأمین می‌شود و مازاد آن به صورت عددی است که برای هر کودک جداگانه تعیین شده است. برای پر کردن عدد تعیین شده به ترتیب زیر عمل شود:

۱. اگر دستور خاصی از طرف پزشک معالج داده نشده است، مقدار تعیین شده شیر لوفتالاک یا فنیل فری را طبق راهنماییهای انجام شده تهیه کنید و به فرزند خود بدهید.
۲. با مراجعه به لیست مواد غذایی تعیین شده در ستون اول، مقدار معین مواد غذایی را که در دسترس خود دارید انتخاب و عددی را که در ستون سوم نوشته شده است یادداشت کنید.
۳. سعی کنید طی شبانه روز، از غلات، سبزیجات، میوه‌جات تعیین شده در حد متعارفی استفاده کنید.

۴. اگر مواد انتخابی به دو برابر افزایش داده شود، عدد تعیین شده در ستون سوم بایستی در ۲ ضرب شود و اگر کودک شما نصف مقدار تعیین شده را مصرف می‌کند عدد مزبور را به دو تقسیم کنید.
۵. تمام مواد غذایی را که علاوه بر شیر فنیل فری به فرزند خود داده‌اید با هم جمع و با عدد تعیین شده مقایسه کنید.

نمونه غذاهای مناسب برای کودکان مبتلا به فنیل کتونوریا در سنین بالاتر از یک سال

سالاد: گوچه فرنگی ۱۵۰ گرم + فلفل دلمه‌ای ۱۰۰ گرم + پیاز ۲۰ گرم + ذرت پخته شده دانه شده ۵۰ گرم + یک قاشق چایخوری پر جعفری خرد شده + ۳ قاشق چایخوری آب لیموی تازه + یک قاشق غذاخوری روغن مایع ذرت + فلفل و نمک به اندازه کافی.

این سالاد را می‌توان در دو وعده به مصرف رساند. واحد فنیل آلانین کل سالاد ۸۳ میلی گرم و انرژی حاصل از این سالاد معادل ۱۲۰ کیلو کالری است.

نمونه‌های دیگر

یک سیب زمینی ۱۵۰ گرمی را در پوشش آلومینیومی که با روغن مایع ذرت آغشته شده است بپیچید و در فر قرار دهید. بعد از پخته شدن، سیب زمینی را از وسط نصف کنید، دو قاشق چایخوری کره در وسط آن قرار بدهید، نمک و فلفل به آن اضافه کنید و به عنوان یک وعده غذا به مصرف برسانید.

این سیب زمینی حاوی ۱۵۳ میلی گرم فنیل آلانین و ۲۲۱ کیلو کالری است.

۸۰ گرم سیب زمینی خرد شده + یک قاشق چایخوری روغن مایع

ذرت + ۱۰۰ گرم هویج + ۴۰ گرم پیاز خرد شده + ۴۰ گرم قارچ خوراکی + ۱۰۰ میلی گرم آب قلم + نمک و فلفل و ادویه به اندازه کافی. طرز تهیه: سیب زمینی را در روغن تفت دهید و پیاز خرد شده را به آن اضافه کنید. سپس، قارچ خرد شده را نیز همراه آنها تفت دهید و با اضافه کردن آب قلم در حرارت ملایم بپزید. سپس با چاشنی دلخواه کودک طعم آن را خوشمزه کنید.

مقدار فنیل آلانین موجود در این غذا معادل ۱۷۵ میلی گرم و انرژی آن ۱۷۰ کیلو کالری است.

۲۰۰ گرم بادنجان + ۲۴۰ گرم گوجه فرنگی + ۲ قاشق غذاخوری روغن مایع ذرت + ۲۰ گرم تره فرنگی + ۲۰ گرم برنج پخته + ۲ قاشق غذاخوری نمک.

طرز تهیه: بادنجانها را خالی کنید. و گوجه فرنگی را که خرد کرده اید در روغن تفت دهید و برنج پخته شده و تره فرنگی را به آن اضافه کنید. سپس تمام آنها را داخل بادنجان خالی شده از مغز، مثل دلمه، قرار بدهید و بگذارید خوب بپزد. ادویه و چاشنی آن را مطابق میل کودک اضافه کنید.

این غذا حاوی ۸۹ میلی گرم فنیل آلانین و ۲۲۰ کیلو کالری است.

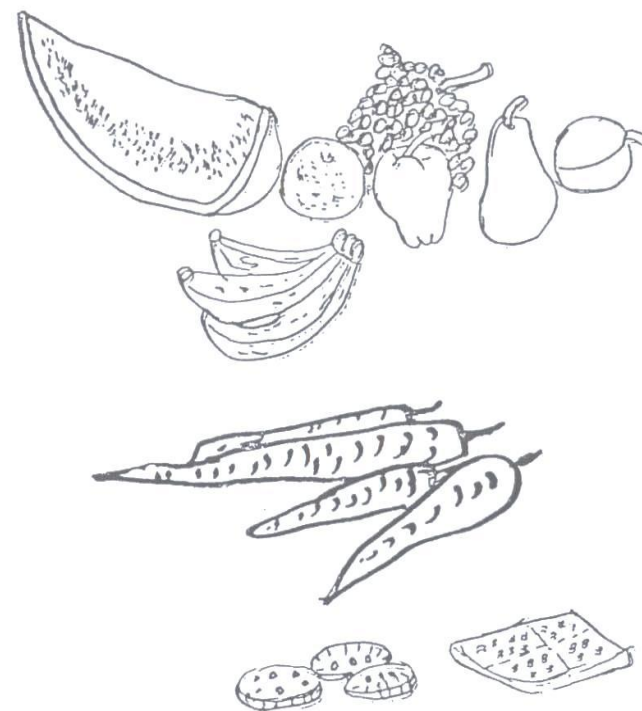
سوپ مخصوص: ۱۰۰ گرم دنده گوسفند یا قلم گوسفند جوان بدون گوشت + دو عدد گوجه فرنگی + یک عدد پیاز کوچک + کمی سبزیجات آش + ادویه جات به اندازه کافی + ۲۵۰ تا ۵۰۰ سی سی آب.

لیست مواد غذایی با احتساب مقدار فنیل آلانین

انواع نان و غلات و سیب زمینی	مقدار	واحد
نان لواش	۱۰ گرم	۲۵
نان سنگک	۱۰ گرم	۴۳
نان تافتون	۱۰ گرم	۴۶
نان بربری	۱۰ گرم	۴۱
نان ساحی	۱۰ گرم	۴۵
بلال پخته	۲ قاشق غذاخوری	۲۹
ماکارونی پخته	۲ " " "	۳۲
رشته فرنگی پخته	۲ " " "	۳۲
بلال بوداده	۵ " " "	۲۹
اسپاگتی پخته	۲ " " "	۳۲
بلدین برنج	۱ " " "	۱۳
نشاسته گندم	صد گرم	۲۰
سیب زمینی تنوری بدون پوست	یک سوم	۳۸
سیب زمینی شیرین پخته	یک چهارم	۲۷
سیب زمینی شیرین	یک چهارم کوچک	۲۹
آرد ذرت پخته	۴ قاشق غذاخوری	۲۹
سمنو	۲ " " "	۳۰
برنج پخته	۳ " " "	۳۰
گندم پخته	۲ " " "	۳۱
سبزیجات	مقدار	واحد
مارچوبه	۳ قاشق غذاخوری	۱۷
لوبیای سبز پخته	۳ " " "	۱۴



۱۶	دوسوم فنجان	لبوی پخته
۱۴	یک قاشق غذاخوری	لبوی پخته
۱۳	یک عدد متوسط	کلم فندقی
۱۵	نصف فنجان	کلم خام رنده شده
۱۸	یک عدد کوچک	هویج خام
۱۵	یک سوم فنجان	هویج پخته
۱۷	۲ شاخه	کرفس خام
۱۸	۶ قاشق غذاخوری	کرفس خرد شده
۱۴	۳ « « «	کنگر پخته
۱۴	۱ عدد	خیار
۱۷	۳ قاشق غذاخوری	بادنجان پخته
۱۸	۲ « « «	کلم پیچ
۱۴	۲ برگ	کاهو
۱۷	۳ عدد کوچک	قارچ
۱۵	یک چهارم فنجان	پیاز خام رنده شده
۱۷	۴ قاشق غذاخوری	جعفری خرد شده
۱۵	۲ عدد	پیاز پخته
۱۶	۴ قاشق غذاخوری	کدو تبیل پخته
۱۳	۳ عدد	تربچه خام
۱۵	۱ قاشق غذاخوری	اسفناج پخته
۱۴	نصف قاشق « «	گوجه فرنگی خام
۱۶	یک چهارم فنجان	آب گوجه فرنگی
۱۵	۶ قاشق غذاخوری	سس گوجه فرنگی تند
۱۵	۹ « « «	شلغم پخته
واحد	مقدار	انواع چربیها
۴	۱ قاشق غذاخوری	کره



مقداری میوه و حبوبات مخصوص

۶	» » » ۲	خامه پف کرده
۴	» » » ۲	سس سالاد
۵	» » » ۱	مارگارین
۵	» » » ۲	مایونز
۴	» » » ۲	کره کاکائو
۵	» » » ۲	زیتون سبز

واحد	مقدار	سوپ مخصوص
۳۰۰	۱۲۵ گرم	استخوان دنده بدون گوشت
»	۲۵۰ گرم	استخوان قلم بدون گوشت
»	۳۰ گرم	گوچه فرنگی بدون پوست
»	۳۰ گرم	هویج رنده شده
»	۳۰ گرم	کرفس خرد شده
»	۲۰ گرم	پیاز رنده شده
	۵۰۰ گرم	آب
		روغن و ادویه و نمک به اندازه کافی

واحد	مقدار	مواد غذایی
۱۵	۱۰ قاشق غذاخوری	آب سیب
۱۵	» » » ۱۰	آب سیب و زرد آلو
۱۵	» » » ۱۰	آب سیب و آناناس
۱۴	» » » ۷	آب میوه های مخلوط
۱۴	» » » ۷	آب پرتقال و زرد آلو
۱۶	» » » ۷	آب پرتقال
۱۵	» » » ۶	آب هلو
۱۵	» » » ۱۰	آب گلابی
۱۵	» » » ۱۱	آب گلابی و آناناس

آب سیب و زغال اخته	۵	» » »	۴
آب سیب و انگور	۵	» » »	۴
انواع میوه‌ها	مقدار		واحد
زرد آلو خام پوست کنده	۱/۵ عدد		۱۴
موز	نصفی، کوچک		۱۶
موز رنده شده	یک سوم		۱۷
شاتوت	۶ قاشق غذاخوری		۱۷
زغال اخته	۱۰ قاشق غذاخوری		۱۶
شریت زغال اخته	۱۰ » » »		۱۵
زغال اخته قرمز شده بدون شکر	۹ » » »		۱۶
مریای زغال اخته	نصف فنجان		۱۲
طالبی	۵ قاشق غذاخوری		۱۶
آلبالو	۴ » » »		۱۶
مریای گیلان	۵ » » »		۱۵
خرما	۴ عدد		۱۵
انجیر تازه	۱ عدد بزرگ		۱۵
انجیر خشک	۴ عدد کوچک		۱۴
خریزه	یک کیلو		۳۰
انگور	صد گرم		۳۶
کشمش	یک قاشق غذاخوری		۲۲
سالاد میوه	یک سوم فنجان		۱۶
گریپ فروت	نصف بزرگ		۱۴
آب گریپ فروت	۱۶۸ سی سی		۱۵
انگور بی دانه	۱۲ دانه		۱۴
خریزه	۵ قاشق		۱۶
شلیل	۲ عدد		۱۵

۱۸	۱ عدد متوسط	پرتقال
۱۶	یک دوم فنجان	هلوی رنده شده
۱۷	نصف متوسط	گلابی
۱۴	یک فنجان	آناناس رنده شده
۱۳	۲ عدد	آلوی زرد
۱۸	۳ عدد	آلوی سیاه
۱۵	۳ قاشق غذاخوری	کشمش
۱۵	یک چهارم فنجان	تمشک
۱۵	۶ قاشق	انگور فرنگی
۱۵	۶ »	کمپوت ریواس
۱۷	۱۰ عدد	توت فرنگی
۱۷	یک عدد	نارنگی
انواع غذاهای مجاز		
مقدار	کالری و انرژی (کیلو کالری)	برای تأمین کمبود کالری روزانه
۲۰	یک یا دو عدد	انواع آب نباتها
۷۸	یک لیوان	نوشابه‌های گازدار
۲۹	یک قاشق غذاخوری	نشاسته ذرت
۵۸	۱ » » »	شیره ذرت
۶۹	نصف فنجان	بستنی میوه‌ای
۵۵	یک قاشق غذاخوری	ژله ساده
۵۳	یک فنجان	لیموناد
۴۶	یک قاشق غذاخوری	سس چغندر قند
۹۵	یک فنجان	یخ در بهشت
۴۶	یک قاشق غذاخوری	شکر خام
۴۳	۱ » » »	شکر معمولی
۲۵	۱ » » »	نشاسته گندم
۳۰	۱ » » »	عسل

يك كودك چه مدت بايد تحت رژيم قرار گيرد؟

وقتی رژیم درمانی کودک به پایان می‌رسد، هنوز باید تحت نظر باشد. بسیاری از پزشکان عقیده دارند که بیشتر کودکان مبتلا به P.K.U بخوبی می‌توانند يك رژیم منظم را تا سه سالگی دریافت کنند. اما برای سلامتی ذهنی کودک بهتر است رژیم درمانی تا ۸ سالگی ادامه یابد و پزشک باید او را تا زمان لازم بدقت تحت نظر و رژیم درمانی قرار دهد.

سن مناسب اتمام رژیم درمانی برای هر کودک متفاوت است، یعنی ممکن است يك کودک تا ۸ سالگی و کودک دیگر تا ۱۴ سالگی احتیاج به رژیم درمانی داشته باشد. نقص متابولیک اشخاص مبتلا به P.K.U در سراسر عمر دائمی است. در سنین بالاتر در کودک مبتلا، اگر رژیم غذایی خاص P.K.U را به رژیم معمولی تغییر دهیم، فنیل آلانین خون وی افزایش می‌یابد، اما موجب بروز آسیب مغزی مانند سالهای اولیه زندگی نمی‌شود.

توجه

خانمهای مبتلا به بیماری فنیل کتونوریا که قصد حامله شدن دارند، با اینکه رژیم طبیعی را به خوبی تحمل می‌کنند، باید بدانند که رعایت رژیم کم پروتئین ضروری است. نوزادان زنانه که سطح فنیل آلانین خون آنها طی حاملگی بالاست، ضایعه مغزی خواهند داشت و عقب مانده ذهنی می‌شوند. اگر زنی مبتلا به P.K.U با مردی طبیعی ازدواج کند، فرزندان آنها حامل ژن بیماری می‌شوند. اگر مرد حامل ژن P.K.U باشد، می‌توان انتظار داشت که نیمی از فرزندان مبتلا و نیمی دیگر حامل شوند. بهترین و عاقلانه‌ترین راه برای زنی مبتلا به P.K.U، آن است که بچه‌دار نشود و از خانواده‌های دیگر فرزند قبول کند.

اگر در خانواده‌ای دارای حداقل يك فرزند مبتلا، کودک دیگری متولد شود، بایستی چند روز پس از تولد خون او آزمایش شود، تا در صورت ابتلا در اولین فرصت ممکن درمان وی شروع شود. همچنین، بررسی بستگان نزدیک، مثل عموزاده‌ها، دختر برادر یا خواهر، و پسر برادر یا خواهر، نیز عاقلانه است. تحقیقات اخیر با استفاده از تکنیکهای مهندسی ژنتیک، منجر به تشخیص P.K.U در شکم مادر (طی حاملگی) و نیز تعیین حالت ناقل در خواهر و برادرهای به‌ظاهر طبیعی بیمار مبتلا به P.K.U شده است. با پیشرفت تحقیقات، هم‌اکنون دریافته‌ایم که ژن P.K.U روی کروموزوم شماره ۱۲ قرار دارد.

آیا کمک مالی وجود دارد؟

به دلیل اینکه کودکان مبتلا به P.K.U به رژیم غذایی ویژه نیاز دارند و تستهای مکرر و ارزیابیهای رشد روانی باید مرتباً صورت گیرد و پزشکان متعدد بیش از يك بار در سال این بیماران را ویزیت کنند، هزینه‌ها خیلی زیاد می‌شود. این هزینه‌ها بیش از توان مالی برخی از خانواده‌هاست. باید از طریق شرکتهای و مؤسسه‌های خیریه و اشخاص خیر و دولت به این خانواده‌ها کمک مالی شود.

چشم‌انداز بیماری در آینده

زمانی که مغز در اثر این بیماری آسیب دیده باشد، هیچ چیز نمی‌تواند آن را به حالت نخست برگرداند. با این حال، شواهدی موجود است که آینده روشن‌تری را برای کودکانی که هنوز متولد نشده‌اند پیش‌بینی می‌کند. با انجام آزمایش معمول نوزادانی که به دنیا می‌آیند، ابتلا آنها به P.K.U با سرعت مشخص می‌شود و در نتیجه از عقب ماندگی ذهنی آنان جلوگیری می‌شود.

منبع : بیشتر بدانیم (فنیل کتونوریا)- تالیف : دکتر حسین ضیا نام عاملی -
انتشارات دانشگاه علوم پزشکی ایران