

# Bir Damla Kan Aldırın Çocuğunuzun Zekasını 'Şans'a Bırakmayın'

Fenilketonürinin (PKU) yenidoğan tarama testi ile erken tanı ve tedavisi mümkün.

Fenilketonüri (PKU) hem anne hem de babadan geçen kalıtsal metabolik bir hastalıktır. Türkiye fenilketonüri hastalığının en sık görüldüğü ülke olarak dünyada birinci sırada yer alır. Doğan her 3.000 - 3.500 çocuktan biri fenilketonürlüdür. Bu oranın yüksek olması akraba evliliklerinin sık olmasından kaynaklanıyor. Genler aracılığı ile bebeğe aktarılıyor. Taşıyıcı anne ve babadan hasta çocuk olma riski ise yüzde 25.

Bu hastalıkla doğan çocuklar, fenilalanin amino asidini başka bir amino asit olan tirozine dönüştüremezler. Bu dönüşümü sağlayacak olan fenilalanin hidrokstilaz enzimi bu hastalarda eksiktir. Fenilalanin diğer amino asitler gibi proteinin yapıtaşlarından biridir. Fenilketonürlü hastalarda besinlerle alınan ve tirozine dönüştürülemeyen fenilalanin, kanda ve diğer dokularda birikir. Biriken fenilalanin geri dönüşümsüz ve ilerleyici beyin hasarına neden olur.

Bu hastalığın yenidoğan tarama testi ile erken tanı ve tedavisi mümkündür.

T.C. Sağlık Bakanlığı 1993'den bu yana tüm Türkiye kapsamında fenilketonüri tarama programını başlatmıştır. Doğum yapılan tüm kuruluşlar, bebek hastaneden taburcu edilirken topuğundan özel bir filtre kağıdına birkaç damla kan örneği almakla görevlendirilmiştir. Tarama testi şüpheli bulunan bebekler in kontrol testlerinde de hastalık kesinleştiği takdirde , hemen tedaviye başlamak gerekir. Tarama testi için kan örneği doğumdan sonraki ilk 24 saat içinde alınmışsa, yalancı negatiflik riski nedeniyle test tekrar edilir.

'Fenilketonürlü Diyeti' fenilalaninden kısıtlı özel diyet ile tedavi edilebilen bir hastalık.

Besinlerde doğal halde bulunan proteinin sindirilmesi ile açığa çıkan fenilalanin kanda birikerek beyinde

hasar yaratır. Bu yüzden fenilalanin hastaya kısıtlı olarak verilmelidir. Fenilalanin büyüme ve gelişme için gerekli olan vazgeçilmez bir protein yapıtaşdır. Tedaviye uymayan hastalarda zihinsel ve gelişimsel bozukluklar olabileceği için hasta sahibi olan ailelerin diyeti çok iyi öğrenmesi gerekmektedir. Fenilketonüri tedavisi bu konu ile ilgili merkezlerde sürdürülmelidir.

Fenilketonürlü hastaların diyet tedavisinde, diyetin protein, enerji, vitamin, mineral ve fenilalaninden yana yeterli ve dengeli olması gerekir. Bu yüzden diyet tedavisinde tüketilmemesi gereken besinler, serbest besinler, sınırlı miktarlarda tüketilecek besinler (tartarak verilmelidir), düşük fenilalaninli tıbbi besinlerin aile ve büyümeekte olan fenilketonürlü hasta tarafından bilinmesi gerekir.

Fenilketonüri (PKU) Dayanışma ve Yardımlaşma Derneği



Kurucu Başkanı Deniz Atakay'ın kişisel çabaları ve düzenlediği paylaşım günlerinde gördüğü genel sorunlar neticesinde 2005 yılı Mayıs ayında İstanbul'da kuruluyor. Ardından Ankara, Sivas ve İzmirde PKU Derneklerinin açılmasına öncülük ediyor. Bir damla kan aldının, çocuğunuzu sağlıklı yaşatır! sloganıyla yola çıkan PKU Dayanışma ve Yardımlaşma Derneği üyeleri, ailelere sosyal hizmet verme ve toplumu bilinçlendirme amacını taşıyor. Özellikle alım gücü olmayan ve sigortasız ailelere tıbbi mama ve düşük proteinli ürünler temin eden dernek üyeleri, bu ürünlerin ülkemizde üretilmesine yönelik girişimlerde de bulunuyor.

PKU annesi olan dernek kurucu üyesi Deniz Atakay'dan diyet hakkında bilgilerinizi paylaşılıyor.

**PS: Özel bir diyet uygulanıyor Bu nasıl bir diyet ve neleri içeriyor?**

Deniz Atakay: ' Her çocuk, kan fenil alanin seviyesine, boyuna, yaşına ve kilosuna göre farklı bir diyet programı uygular. Üzm. Dyt tarafından günlük alınması gereken fenil alanin miktar hesaplanır ve bu miktarlar doğrultusunda ölçülü olarak tüketilecek yiyecekler belirlenir. Bu sayede fenil alanin ölçülü alındığından, dokularda birikmesi ve beyne hasar vermesi engellenir. Diyet bu sebeple bırakılmaz. Beyin hemen hasar görmeye başlar. Bu yiyecekleri gruplandırırsak ;

**Yasak Gıdalar:** Et ve et ürünleri (tavuk, balık, hindi, kırmızı et, salam, soslar, sucuk vb.) Süt ve süt ürünleri (yoğurt, ayran, cacık, peynir) Hayvansal ürünler (beyin, ciğer, her tür sakatat)

Kuruyemişler (fındık,leblebi, fıstık, ceviz, badem vb..)

Kuru baklagiller ( kuru fasulye, nohut, mercimek, bakla, soya çeşitleri, barbunya vb..) Makarna çeşitleri

**Serbest Gıdalar:** Mısır nişastası, sade lokum, sade akide şeker, çay, ihlamur, adaçayı, sıvı yağ, çay şekeri, elma suyu kolalı içecekler ve bazı gazozlar

**Ölçülü Gıdalar:** Sebze, meyve, unlu besinler, bal, zeytin, pekmez ve tüm düşük proteinli gıdalar ( yani Dp makarna, Dp pirinç, Dp şehriye, Dp çikolata, Dp bisküvü, Dp peynir, Dp sos, Dp kek vb.)

**PS: Düşük Proteinli Özel Ürün bulunabiliyor mu?**

Deniz Atakay: 'Türkiye'de kayıtlı kayıtsız on bine yakın hatta belki daha fazla PKU lu birey olmasına rağmen, maalesef Ancak özel olarak düşük proteinli özel ürün üreten hiçbir firma yok. Eti firmasının Çölyak ve PKU hastalığı için ürettiği bir bisküvü hariç ki o da PKU için özel üretim değil. Ortak bir üründür . Bugün, bir firma düşük proteinli çikolata yapmayı kabul etti ve gerekli izinleri alma yolunda. ( Numuneleri denetti ) Bir pastane düşük proteinli yaş pasta için çalışmalara başladı. İHE artık hamburger ekmeği yapıyor . Bir başka firma ise bizim için un karışımı hazırladı. Bunların hepsi bizim için inanılmaz çok ama çok lüks olaylar ve her olumlu netice aldığımızda da çok daha büyük anlam kazanıyor.

**PS: PKU Hastalarının sosyal güvence kapsamında mı ?**

Deniz Atakay: Sosyal güvence kapsamında olmasına rağmen yaşanan sıkıntılar mevcut tabii. Diyeti yapan sağlıklı gençler, okulu bitirdikleri halde, işsizler. Çünkü yemek problemi var diye işe alınmıyorlar. 25 yaşına kadar SGK kapsamında olması gerekirken, 20 yaşında pek çok genç sigortasız olduğu için ürün alamıyor ve zekalarını kaybediyorlar. Sağlık Bakanlığında bir baskı söz konusu değil, ne üretim ne de işsizlik için.Oysa bu bireyler yaşam boyu heyet raporlu ve yaşam boyu diyetli. Otomatikman yaşam boyu da SGK kapsamında olmaları gerekir. Kısaca tüm hayat boyu diyetli olan bireyler için ayrı bir yasal bir düzenleme gerekir.18 yaşına kadar sağlıklı büyüyen çocuklar, bu sistem gereği zihinsel engelli olmaya mahkumdur.

**PS: Aileler ve Toplum PKU konusunda yeterli bilgiye sahip mi ?**

Deniz Atakay: Yeteri kadar değil, kimsenin denecek kadar bilgiye sahip. Jinekologlardan başlayarak tüm doktorları, öğretmenleri, velileri, yuvaları herkesi eğitmek , bilgilendirmek gerekiyor.

**PS: Ülkemizde Yeni Doğan Tarama Testleri ile PKU sayısı kesin bilinebiliyor mu ? Önlem için ne yapılabilir ? Önerileriniz var mı ?**

Deniz Atakay: Ülkemizde Sağlık Bakanlığı'nın başlattığı PKU (Fenilketonüri) tarama testi 1993 yılından beri resmi olarak uygulanıyor ancak , evde doğumları ve bilinçsizliği hesaba katarsak sağlıklı sonuçlar olmadığı çok net ortaya çıkar, çünkü halen geç tanı alan bireyler mevcut. Ayrıca başka testlerinden yapılmasında da yarar var. Mesela , Konjenital Hipotiroidi yani doğumsal hipotiroid , tyot eksikliğine bağlı olarak zeka geriliği yapıyor. Biyotinidaz eksikliğinde ise biyotin çalıtıncı bir vitamin ve eksikliği bireyin yaşamını bile tehdit edici olabilir. Tüm bunlar Genişletilmiş Yeni Doğan Tarama Kapsamında olan önemli hastalıklar. Bunların sayısını artırmamız , bilinçli olarak talep etmemiz ve tedaviye cevap verecek olan daha çok genetik hastalığı tarama yaptırmak şart. Genetik yapımızı baz alırsak sağlıklı doğacak bebeklerimiz adına inanılmaz çok gerekli.

**PS: 'Zekam Senin Elinde Beni Doğru Besle' ismini verdiğini bir kitabınız var. Bir hasta annesi olarak hislerinizi yaşadığınız sorunları ve bunları çözümlenmede izlediği yolu paylaşıyorsunuz. Bundan sonraki kişisel olarak hedefleriniz nelerdi.?**

Deniz Atakay: PKU hakkında farkındalık yaratmak ve kitabın tüm ailelere ulaşması için il il dolaşacağız. Aynı zamanda ikinci kitap projesi olan "81 ilde 81 hikaye" için aileler ile birebir sohbet edeceğiz. İkinci kitap bu hikayelerden oluşacak.

PKU hakkında bilgi ve dernekte iletişim için :  
Fenilketonüri (PKU)  
Dayanışma ve Yardımlaşma Derneği  
pkualie@windowslive.com  
www.pkualie.com