

**HER YIL 300 BEBEK  
FENİLKETONÜRİ HASTALIĞIYLA DOĞUYOR**



***FENİLKETONÜRİ (PKU)***

***UZMAN HEMŞ. İLKNUR YILDIRIM***

# FENİLKETONÜRİ NEDİR?

- Kalıtsal metabolik bir hastalıktır
- Fenilalanin hidroksilaz enzimi eksiktir
- Fenilalanin aminoasidi tirozin aminoasidine dönüştürülemez
- Besinlerle alınan ve tirozine dönüştürülemeyen fenilalanin kanda ve diğer dokularda birikir
- Geri dönüşsüz ve ilerleyici beyin hasarına neden olur

# PKU NASIL ORTAYA ÇIKAR?

- PKU kalıtsal bir hastalıktır
- Hastalık bilgisi genler aracılığıyla anne ve babadan çocuklara aktarılır

taşıyıcı baba



sağlam anne

sağlam

taşıyıcı

taşıyıcı

sağlam



taşıyıcı baba



taşıyıcı anne

hasta



taşıyıcı



taşıyıcı



sağlam



● HASTA      ● TAŞIYICI      ● SAĞLAM



ŞEKİL 11



(ŞEKİL 2)

# PKU GÖRÜLME SIKLIĞI

- Tüm dünyada görülmekle birlikte hastalığın en sık görüldüğü ülke TÜRKİYE'dir
- Doğan her 4000-4500 çocuktan biri PKU
- Akraba evlilikleri oranının yüksek olmasının nedeni
- Karadeniz bölgesinde doğan her 2500 çocuktan biri PKU



# PKU NASIL TEŞHİS EDİLİR?

- Yenidoğan Tarama Testi ile tanı koymak mümkün
- 1993 yılında T.C. Sağlık Bakanlığı Fenilketonüri Tarama Programı
- Yenidoğan tarama merkezleri(Hacettepe Tıp Fak, Dokuz Eylül Tıp Fak, İstanbul Tıp Fak, Cumhuriyet Tıp Fak )
- Doğumdan sonra ilk 24 saat içinde kan alındıysa yalancı negatiflik riski



# TEDAVI EDILMEYEN HASTALARDA BELİRTİLER

- İlk aylarda belirti yok
- Çevresine karşı ilgide azlık
- Gelişimde gecikme
- Başını tutma, oturma, yürüme gibi becerilerde gecikme
- Havaleler
- Kalıcı zeka geriliği



*ilk 1 ay içinde tedavisi başlanıp  
düzenli olarak tedavisi yapılan  
fenilketonürlü çocuklar tamamen  
sağlıklı büyürler*

# PKU HASTASI NASIL IZLENMELIDIR?

Büyüme, gelişme, nörolojik gelişim açısından uzmanlaşmış ekip tarafından izlenip durumu değerlendirilmeli, diyet düzenlemesi yapılmalıdır

- İlk yaşta haftada 2 kez
- 2-4 yaş arasında haftada 1 kez
- 4-10 yaşlarında 15 günde bir
- >10 yaş ayda 1 kez kan fenilalanin düzeyi

# KAN FENİLALANIN DÜZEYLERİ NASIL OLMALIDIR?

0-12 yaş arasında 2-6 mg/dl

>12 yaş 2-11 mg/dl

Gebelik süresince 2-4 mg/dl

# FENILKETONÜRİ TEDAVISI

PKU, fenilalanininden kısıtlı özel bir diyet ile tedavi edilebilmektedir

Hasta ve aileler diyeti çok iyi öğrenmelidir

Tedaviye uymayan hastalarda zihinsel ve gelişimsel gerilikler görülebilir

# DIYET TEDAVISI NE KADAR SÜRMELİDİR?

Yaşam boyu sürmelidir

Yetişkin olduklarında tedaviyi bırakanlarda algılamada güçlük, dikkat azalması gelişir



# PKU HASTASI BEBEKLER ANNE SÜTÜ ALABİLİR Mİ?

Anne sütü ile birlikte fenilalaninsiz  
karışımlar alarak ve kan fenilalanin  
düzeyleri yakından izlenerek beslenebilir

Anne sütü alan fenilketonürlü bebeklerin  
büyüme ve zihinsel gelişimi daha iyidir





# PKU HASTALARININ DIYETLERI FARKLI MIDIR?

Diyet her hasta için farklıdır

Hastanın boyu,

yaşı,

kilosu,

fenilketonürinin tipi,

kan fenilalanin düzeyi,

fenilalanini tolere etme gücü

# PKU HASTASI NELER YEMELİDİR?

- Protein, enerji, vitamin, fenilalanin yönünden dengeli ve yeterli bir diyet
- Tüketilmemesi gereken besinler
- Serbest besinler
- Sınırlı miktarda tüketilecek besinler
- Düşük fenilalaninli tıbbi besinler

# SERBEST TÜKETİLEBİLEN BESİNLER

Mısır nişastası

Sade lokum

Sade akide şekeri

çay,

İhlamur

Adaçayı

Sıvı yağ

Çay şekeri

Elma suyu

Komposto suyu

Gazoz

Kolalı içecekler(aspartam içeren diyet içecek hariç)

# YASAK OLAN BESINLER 1

- Süt ve süt ürünleri (süt,yoğurt, ayran, cacık, peynir ve çeşitleri, bunlarla yapılan besinler)
- Yumurta
- Et ve et ürünleri (kırmızı et, tavuk, balık, hindi eti, salam, sosis, sucuk, pastırma, kavurma, midye, kabuklu deniz ürünleri...)
- Hayvan sakatları (beyin, karaciğer, böbrek..)
- Normal ekmek (buğday, çavdar, yulaf, mısır ekmekleri)

## YASAK OLAN BESINLER 2

- Kuru yemiř (fındık, fıstık, leblebi, badem, ceviz, çekirdek çeřitleri)
- Kuru baklagil (kuru fasülye, nohut, iç bakla, mercimek, soya fasülyesi, kuru barbunya)
- Hazır besin (kraker, bisküvi, kek, kurabiye, pasta ve yasaklarla yapılmıř bütün besinler)
- Aspartam ve fenilalanin içeren tatlandırıcılarla imal edilmiř bütün içecekler, sakız vs yiyecekler

# TıBBİ BESİNLER 1

Düşük proteinli muhallebi(milupa Lpf)

tahıl gevreği(milupa flakes)

makarna

pirinç

un

ekmek

gofret


kurabiye

bisküvi

çikolata

irmik

## TIBBİ BESİNLER 2

- Yoğurt yapımı için özel jel süt şekeri
  - Düşük fenilalaninli peynir
  - Düşük proteinli içecek (milupa Lpd)
- 

# BESİN DEĞİŐİM TABLOSU(SINIRLI TÜKETİLEN BESİNLER)

TAZE MEYVALAR ( 30 mg Fenilalanin, 0,8 gr. Protein  
içerir)

Ahududu 70 gr

Ananas 170 gr

Armut 215 gr

Ayva 250 gr

Böğürtlen 60 gr

Çilek 110 gr

Elma 280 gr

Erik (Kırmızı) 125 gr

Erik (Sarı) 120 gr

Frenk üzümü (Kırmızı) 75 gr

Frenk üzümü (Yeşil) 85 gr

Greyfurt 115 gr

Haki (Trabzon hurması) 165 gr



# BESİN DEĞİŞİM TABLOSU(SINIRLI TÜKETİLEN BESİNLER)

İncir 95 gr

Karpuz 320 gr

Kavun 135 gr

Kayısı 125 gr

Kiraz 90 gr

Kivi 100 gr

Limon 95 gr

Mandalina 95 gr

Mango 175 gr

# BESİN DEĞİŞİM TABLOSU(SINIRLI TÜKETİLEN BESİNLER)

Mersin Üzümü 165 gr

Muz 60 gr

Nar 100 gr

Portakal 80 gr

Şeftali 130 gr

Üzüm (Siyah) 240 gr

Üzüm (Yeşil) 239 gr

Vişne 95 gr

# BESİN DEĞİŞİM TABLOSU(SINIRLI TÜKETİLEN BESİNLER)

KURU MEYVALAR ( 30 mg Fenilalanin, 1 gr protein içerir)

Elma 70 gr

Erik 35 gr

Hurma 55 gr

İncir 30 gr

Kayısı 35 gr

Kuru üzüm 60 gr

Kuş üzümü 85 gr

Şeftali 25 gr

# BESİN DEĞİŞİM TABLOSU(SINIRLI TÜKETİLEN BESİNLER)

MEYVA SULARI ( 30 mg Fenilalanin, 0,9 gr Protein içerir)

Ananas suyu (hazır) 375 cc

Armut suyu (hazır) 285 cc

Greyfurt suyu (hazır) 200 cc

Greyfurt suyu (taze sıkılmış) 145 cc

Havuç suyu (taze sıkılmış) 120 cc

Kayısı suyu (hazır) 240 cc

Limon suyu (taze/hazır) 80 cc

Portakal suyu (taze/hazır) 105 cc

Şeftali suyu (hazır) 260 cc

Üzüm suyu (taze/hazır) 350 cc

Vişne suyu (hazır) 130 cc

# SEBZE DEĞİŞİMLERİ 1

(30 mg Fenilalanin, 0,8 gr Protein içerir)

Bal kabağı 120 gr

Bamya 45 gr

Bezelye 15 gr

Biber (sivri/dolma) 75 gr

Domates 150 gr

Domates suyu 170 gr

Domates salçası 30 gr

Ebegümeci 30 gr

Enginar 25 gr

Havuç 90 gr

# SEBZE DEĐIŐİMLERİ 2

İspanak 25 gr

Kabak 45 gr

Karnabahar 45 gr

Kereviz (yumrusu) 45 gr

Kıvırcık 60 gr

KuŐkonmaz 45 gr

Lahana (beyaz) 60 gr

Lahana (brüksel) 20 gr

Lahana (kırmızı) 65 gr

Lahana (yeŐil) 20 gr

# SEBZE DEĐIŐİMLERİ 3

Marul 50 gr

Mantar (taze) 35 gr

Mantar (konserve) 50 gr

Maydanoz 15 gr

Mısır (taze) 15 gr

Patlıcan 80 gr

Pancar 80 gr

Pazı 45 gr

Pırasa 35 gr

Salatalık (hıyar) 215 gr

# SEBZE DEĐIŐİMLERİ 4

Sarımsak 10 gr

Semizotu 30 gr

SoĐan (taze/kuru) 100 gr

Őalgam 75 gr

Taze fasulye 45 gr

Tere 15 gr

Turp (beyaz) 60 gr

Turp (kırmızı) 70 gr

Turp (siyah) 20 gr



# UNLU ÜRÜNLER/EKMEK BESİN DEĞİŞİMLERİ 1

(30 mg Fenilalanin 0,6 gr protein içerir)

Beyaz ekmek 7,5 gr

Buğday unu 5 gr

Buğday nişastası 165 gr

Bulgur 5 gr

Corn Flakes 10 gr

Çavdar ekmeđi 10 gr

Damin un 330 gr

İrmik 5 gr

Kestane 25 gr

# UNLU ÜRÜNLER/EKMEK BESİN DEĞİŞİMLERİ 2

Patates 35 gr

Patates cipsi 15 gr

Patates nişastası 125 gr

Patlamış mısır (pop corn) 15 gr

Pirinç 10 gr

Pirinç unu 10 gr

Makarna 5 gr

Mısır unu 10 gr

Şehriye 5 gr

Yulaf ezmesi 5 gr

# YAĞ DEĞİŞİMLERİ

- (10 mg Fenilalanin, 0,2 gr protein içerir)
- Margarin 110 gr
- Tereyağ 30 gr

# KAHVATI/ ŐEKER DEĐIŐİMLERİ

(10 mg Fenilalanin, 0,2 gr protein ierir)

Bal 75 gr

Reel, marmelat 70 gr

Nutella, Sarelle, Őokella 3 gr

Pekmez 75 gr

Zeytin (ekirdekli) 40 gr

Zeytin (ekirdeksiz) 30 gr

# HAYVANSAL ÜRÜNLER

(100 gr'da bulunan Fenilalanin miktarları)

Süt 172 mg

Peynir 1580 mg

Yoğurt 188 mg

Yumurta 710 mg

# KURUBAKLAGİLLER VE YAĞLI TOHUMLAR

(30 mg Fenilalanin içeren yiyecek miktarları)

Ayçirdeđi 2,5 gr

Badem 5 gr

Bakla 3 gr

Barbunya 2,5 gr

Bezelye (kuru) 2,5 gr

Ceviz 5 gr

Çörek otu 3 gr

# KURUBAKLAGİLLER VE YAĐLI TOHUMLAR

Fındık 5 gr

Hindistan cevizi (kurutulmuř) 10gr

Hindistan cevizi (taze) 15 gr

Kakao (toz) 5 gr

Kuru fasulye 2,5 gr

Mercimek 3 gr

Nohut 3 gr

Susam 5 gr

Yer fıstığı 2 gr

# FENILKETONÜRİLİ ÇOCUĞUN ZİHİNSEL GELİŞİMİNDE AKSAKLIK OLUR MU?

Tanısı geç konup tedavisine geç başlananlarda

Erken tanı konmasına rağmen tedavisini aksatanlarda

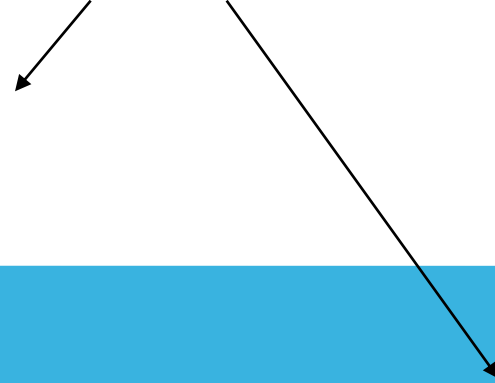
\*Gelişimsel ve zihinsel gerilik görülür.

\*Pedagog, psikolog ve fizyoterapist denetiminde eğitim+diyet tedavisi



# FENILKETONÜRİLİ ÇOCUK OKULA GİDEBİLİR Mİ?

Erken tanı,  
Erken tedavi,  
Başarılı tedavi } normal okul hayatı,  
Tanısı geç konan  
İyi tedavi edilmeyen } özel eğitim



normal okul

zihinsel engelliler okulu

# FENILKETONÜRİLİ ÇOCUKTA DAVRANIŞ SORUNLARI 1

Geç tanı konan ve tedavisi iyi yapılmayanlarda;

- aşırı hareketlilik
- hırçınlık
- dikkatini toplayamama
- otistik davranışlar
- yemek sorunları
- tuvalet sorunları

Fenilalanin seviyesi istenen sınırlarda tutulur  
Eğitim programı

# FENILKETONÜRİLİ ÇOCUKTA DAVRANIŞ SORUNLARI 2

Erken tanı konup iyi tedavi uygulananlarda;

-bencil

-anneye bağımlı

-geçimsiz

İstenilmeme, kötü muamele görme, reddedilme halinde çocukta davranış problemleri gelişir. Çocuk yaş ve gelişim düzeyine göre yapabilecekleri konusunda desteklenmeli, davranış ve isteklerine kabul edilebilir sınırlar getirilmeli, kardeşleri varsa onlarla eşit haklara sahip olmalıdır.

# FENILKETONÜRİLİ ÇOCUKTA DAVRANIŞ SORUNLARI 3

Erken dönemde tanısı konup diyet tedavisi

gören çocuđa hasta çocuk gibi davranılmamalıdır

Kararlı, tutarlı, dengeli bir disiplin uygulanmalıdır



# KAÇAK YAPMA

Fenilketonürili çocuğun öngörülen porsiyondan daha fazla tüketmesi veya yasak olan besinlerden yemesine *kaçak yapma* denir.

# KAÇAK YAPMA SORUNUNA

## YAKLAŞIM

Aile sofrasına oturtulmalı (en geç bir yaşına kadar)

Sofrada herkesin tabağı ayrı olmalı ve herkes kendi tabağından yemeli

Yasak besinlere uzandığında ‘bu sana yasak’ denmeli  
‘bizim değil’ , ‘senin değil’ , ‘izin istemeden alınmaz’  
yaklaşımı öğretilmeli

Eve yasak yiyeceklerden almama, yiyecekleri kilit altında tutma, gizli saklı yeme uygun olmayan davranışlardır (zihinsel engeli olan çocuklar için uygulanabilir).

# HASTANEYE GELME, HASTANEDE YATMA, MUAYENE OLMA VE KAN ALMA KORKULARINA KARŞI YAKLAŞIM

Hastane ve doktor disiplin aracı olarak kullanılmamalıdır

Çocuk hastaneye götürülürken kandırılmamalıdır

Çocuğa anlayabileceği bir dille hastane, doktor, hastanede kendisine yapılacak işlemler hakkında bilgi verilmelidir

# YENİDOĞAN TARAMALARINDA TOPUKTAN KAN ÖRNEĞİ ALINMASI

En erken doğumdan 24 saat sonra alınmalı

Bebek en az bir kez anne sütü veya mama gibi proteinli bir besin almış olmalı

24 saat geçmeden kan alındıysa 2 hafta içinde tekrar kan aldırılması gerektiği aileye bildirilmeli

Bebeğe kan transfüzyonu yapılacaksa transfüzyon öncesi kan alınmalı



# YENİDOĞAN TARAMALARINDA TOPUKTAN KAN ÖRNEĞİ ALINMASI

Gönderen kurumun adı, telefon numarası

Annenin adı ve soyadı

Doğum tarihi

Kan alınma tarihi

Antibiyotik kullanımı, prematüre olup olmadığı, kan  
değişimi

Ailenin adresi

Ailenin telefon numarası

bilgileri eksiksiz olarak doldurulmalıdır

# ÖRNEK NEREDEN ALINMALI?

Ayak tabanından şekilde görülen taralı alandan alınmalı



# ÖRNEK NASIL ALINMALI?



1)-Örnek temiz bir eldiven ile alınmalı:

Örnek alımının öncesinde ve sonrasında filtre kağıdının yuvarlak işaretli alanlarına dokunulmamalı, süt, su, mama, antiseptik vb. maddelerle temas ettirilmemelidir.

# ÖRNEK NASIL ALINMALI?

2)-Kan akımını arttırmak için bebeğin ayağını yakmayacak sıcaklıkta (<42oC) nemli havlu ile sıcak pansuman, bebeğin bacağına kalp hizasının altında tutulması

## ÖRNEK NASIL ALINMALI?

3)-Delinecek bölge %70 izopropil alkolle silinmeli ve alkolün fazlası steril gazlı bezle alınıp iyice kuruması beklenmeli (alkol artığı)

4)-Steril tek kullanımlık ve ucu 2,5 mm'yi geçmeyen bir lanset ile topuk delinmeli ve çıkan ilk damla steril gazlı bezle silinmeli (alkol artığı, ekstraselüler sıvı)

# ÖRNEK NASIL ALINMALI?

5)-İkinci ve büyük bir damla oluşması beklenmeli, daha sonra filtre kağıdının yuvarlak işaretli kısmı kan damlasına değdirilip kanın işaretli alana, kağıdın önünden ve arkasından bakınca tam olarak dolduracak şekilde adsorbe olması sağlanmalı

# ÖRNEK NASIL ALINMALI?

6)-örnek topuktan direkt olarak filtre kağıdına emdirilmemelidir



# **ÖRNEK ALINIRKEN EN SIK YAPILAN HATALAR VE DIKKAT EDILMESI GEREKEN NOKTALAR**

- Kan mutlaka kağıdın arka yüzüne de geçmeli
- Kan filtre kağıdının sadece bir tarafından emdirilmeli
- Kan gelmesi için delinen bölge sıkılmamalı (hemoliz, doku sıvısı)
- Daha önce kan emdirilen alanın üzerine yeniden kan emdirilmemeli



# ORNEK ALINIRKEN EN SIK YAPILAN HATALAR VE DIKKAT EDILMESI GEREKEN NOKTALAR

Bir yuvarlađı doldurmak iin mutlaka birden fazla kan damlası gerekiyorsa, diđer damlalar bořta kalan alanlara emdirilmeli ve damlaların birleřmesi beklenmeli

Filtre kađıdı oda ısısında en az 3 saat, direkt gneř iřıđına maruz kalmadan, yatay konumda, rneđe hibir cisim dokunmayacak řekilde ve aıkta kurutulmalı



**TEŞEKKÜRLER**