İZMİR KATİP ÇELEBİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

HALK SAĞLIĞI ANA BİLİM DALI

“SAĞLIKTA ÖNEMLİ GÜN VE HAFTALAR”

**ULUSAL FENİLKETONÜRİ GÜNÜ (1 HAZİRAN)**

Yenidoğanlarda tarama programları yürütülmektedir. Tarama programları toplumda sık görülen, yenidoğan belirtileri az, erken tanı ile sonuçlarını değiştirilebilecek ve tedavi uygulanabilecek hastalarda yapılır. (1)

Yenidoğan Tarama Programları, halk sağlığı alanında önemli koruyucu sağlık hizmetlerindendir. Dünyada yenidoğanlarda ilk tarama programı 1962 yılında Amerika Birleşik Devletlerinde Massachusetts eyaletinde Fenilketonüri için başlatılmıştır. (1)

1987 yılında Türkiye’de Fenilketonüri Tarama Programı başlamıştır. Günümüzde 6 hastalık için tarama programı yapılmaktadır. Bunlar: Fenilketonüri, Konjenital Hipotiroidi, Biyotidinaz eksikliği, Konjenital Adrenal Hiperplazi, Spinal Musküler Atrofidir. Ülkemizde 2002 yılında taraması yapılan yenidoğan oranı %59,2 iken, 2010 yılında tarama oranı %95’lerin üstüne çıkmış ve bir daha bu oranın altına düşmemiştir.  (1)

Fenilketonüri hastalığı kalıtsal bir metabolik hastalıktır. (2) "Fenilalanin" amino asitinin vücut tarafından parçalanmasını etkiler. Kalıtımsal enzim eksikliği sonucu fenilalanin uygun şekilde kullanılamaz, kanda ve dokuda birikerek geri dönüşümsüz beyin hasarına sebep olur. Kalıtsal bir hastalıktır; anne ve baba taşıyıcı olduğunda çocuklarda fenilketonüri hastalığı ortaya çıkar. (3)

Türkiye’de 2600 doğumda bir görülmektedir. (2) Ülkemizde diğer ülkelere göre hastalık sıklığı fazladır, çünkü taşıyıcı olanların sıklığı yüksektir. Her 100 kişiden dördü taşıyıcıdır ve yüksek orandaki akraba evlilikleri de (her 4 evlilikten 1’i)  bu sıklığı arttırır. Doğması beklenen bebek sayısına göre bakıldığında ise her yıl 200-250 yeni Fenilketonüri hastasının topluma katılacağı belirlenir. (1)

Fenilketonürili bebekleri doğumdan sonraki ilk birkaç ay sağlıklı bebekten ayırt etmek zordur. Bu yüzden erken tanı oldukça önemlidir. Ancak ilerleyen aylarda bebekte zekâ ve gelişim geriliği görülmesi en büyük belirtilerdendir. (1) Önlenebilir zeka geriliğinin en önemli sebeplerinden biridir. (2) Hastalıkta IQ seviyesi genellikle 50’inin altındadır. (4) Ayrıca kusma, aşırı el, kol, baş hareketleri, sara nöbetleri, ciltte döküntüler, idrar ve terin küf gibi kokması şeklinde belirtiler de görülür. % 60 vakada anne babaya göre açık saç-göz-ten rengi ile karakterize görünüm vardır. (1)

Fenilketonüri tanısında bebeğin doğumundan ve emzirilmesinden 48-72 saat sonra özel filtre kağıtları (Gutrie) ile topuk kanı örnekleri alınır. Toplanan kan örnekleri Türkiye Halk Sağlığı Kurumu'nun Yenidoğan Tarama Laboratuvarları’nda incelenmektedir. Topuk kanında yüksek fenilalanin saptanırsa hastalığın varlığına işaret eder ve fenilketonüri testinin doğrulaması yapılır; tanısı kesinleşen hastalar, yaşadıkları bölgede bulunan Çocuk Hastalıkları Beslenme ve Metabolizma Kliniklerine sevk edilerek, uygun tedaviyi almaları sağlanmaktadır. Tanı alan çocuklar da özel beslenme ihtiyacı gereken ürünler Sosyal Güvenlik Kurumu tarafından karşılanmaktadır. Ayrıca, ek beslenme ürünleri için ailelere ödeme de yapılmaktadır. (3)

Bu yüzden ülkemizde her yıl 1 Haziran “Ulusal Fenilketonüri Günü” olarak kabul edilmiştir ve konunun önemini anlatan basın bilgi notları ve etkinlikler ile tedavi edilmediği taktirde ağır sonuçları olacak olan bu hastalıkta erken teşhis hayati önem taşıdığı için farkındalık oluşturmak istenmektedir. (1)

Bu belge, Dr. Büşra Hancan tarafından, 22.05.2023 tarihinde hazırlanmıştır.

**KAYNAKLAR**

1. <https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/haberler/1-haziran-ulusal-fenilketonuri-gunu.html>
2. <https://hastane.ogu.edu.tr/Haber/Detay/369/1-haziran-ulusal-fenilketonuri-gunu-pkulu-cocuklar-buyuyup-pkulu-yetiskinler-olmaktadir#:~:text=Hastal%C4%B1%C4%9Fa%20dikkat%20%C3%A7ekmek%20ve%20fark%C4%B1ndal%C4%B1k,Ulusal%20Fenilketon%C3%BCri%20G%C3%BCn%C3%BC%E2%80%9D%20ilan%20edilmi%C5%9Ftir>.
3. <https://halksagligi.hacettepe.edu.tr/duyurular/halkayonelik/fku2020.pdf>
4. <https://www.buyukanadoluhastanesi.com/haber/1370/fenilketonuri-hastaligi-nedir-belirtileri-ve-tedavisi#fenilketon-ri-hastal-n-n-belirtileri-nelerdir>

**HAZIRLAYANLAR**

1.Arş.Gör.Dr. Büşra HANCAN (İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Halk Sağlığı Ana Bilim Dalı)

2.Doç.Dr.Asya Banu BABAOĞLU (İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Halk Sağlığı Ana Bilim Dalı)

3.Prof.Dr. Mustafa TÖZÜN (İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Halk Sağlığı Ana Bilim Dalı)