**خودمراقبتی در بیماری فنیل کتونوری**

بیماری فنیل کتونوری یک بیماری ژنتیکی و ارثی است که از هر دو والد یعنی ( پدر و مادر بیمار ) به فرزند منتقل می شود.

**فنیل آلانین چیست؟**

فنیل آلانین یک اسیدآمینه ضروری در بدن است که در اثر مواد غذایی روزانه وارد بدن ما می شود و توسط یک آنزیم به نام فنیل آلانین هیدروکسیلاز تبدیل به ماده دیگری بنام تیروزین می شود کمبود این آنزیم باعث ایجاد اختلال در تبدیل و در نهایت بالا رفتن اسیدآمینه در بدن می گردد که بر روی سلولهای مغز رسوب کرده و موجب عقب ماندگی ذهنی شدید در نوزاد می شود.

**نشانه های بیماری PKU:**

عدم تمایل نوزاد به شیرخوردن، استفراغ بعد از شیرخوردن، بروز اگزما، جوش در سطح بدن، بور شدن موهای بدن، رنگی شدن چشمها بدون داشتن سابقه فامیلی، داشتن بوی زننده و بسیار نامطبوع ادرار نوزاد مبتلا به علت فنیل اسید استیک، کودک بیش فعال، قدرت تکلم ضعیف، اختلال در راه رفتن، کوچکی سر، آرواره برجسته، داشتن دندان های کاملا جدا از هم و داشتن صرع در یک چهارم از بیماران

**راههای تشخیص و پیشگیری:**

1. انجام آزمایش خون از پاشنه پای نوزاد که همان غربالگری نوزادان تولد یافته در زمان 3 تا 5 روزگی بعد از تولد می باشد.
2. انجام مشاوره ژنتیکی برای خانواده هایی که نوزاد آنها به بیماری مبتلا شده است. لازم است والدین برای مشاوره ژنتیک به مراکز مشاوره مراجعه نمایند تا از چگونگی نقص ژنتیکی در افراد خانواده مطلع شوند و برای حاملگی های بعدی و در ازدواج های آینده آگاه شوند.
3. انجام آموزش: یعنی آگاهی دادن به خانواده های ناقل در خصوص انجام آزمایش پیش از تولد و مشاوره ژنتیک PKU بسیار ضروری است.
4. انجام آزمایش ژنتیکی تشخیص قبل از تولد PND در زمان 10 تا 12 هفتگی بارداری و در صورت ابتلا انجام سقط جنین به صورت قانونی قبل از 16 هفتگی

**درمان بیماری PKU:**

1. با رژیم غذایی مناسب و مراقبت های لازم بیماری قابل درمان است.
2. هر چه تشخیص بیماری و درمان زودتر آغاز شود موفقیت درمان بیشتر است.
3. شیر و مواد غذایی مخصوص تحت نظر کارشناس تغذیه تنها راه درمان این بیماری است.