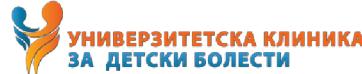


подготвено во соработка со:



финансирано од:



СОВЕТИ ЗА ПОЛЕСНО СПРАВУВАЊЕ СО ФЕНИЛКЕТОНУРИЈА

Животот со ова заболување не е едноставен. Комбинацијата од лимитирана диета, скапа храна, редовни тестови на крв, детално водење на храната која се внесува во телото и честите посети на доктор може да ве фрустрираат, да ве нервираат, да ви создаваат стрес и слично. Но сепак не смеете да се откажете од квалитетен живот.

- Бидете информирани – запознајте се со фактите за да се справите полесно со ситуацијата. Прашувајте и барајте одговори од вашите доктори и специјализирани доктори и генетичари.
- Учете од други семејства – побарајте група на поддршка во ваша близина, доколку не постои, не се плашете да иницирате создавање на таква група. Полесно е кога ќе се споделат проблемите, предизвиците и решенијата со други кои знаат низ што поминувате.
- Планирање на мени – исхраната не е едноставна, но не значи дека самиот процес на исхрана треба да е досаден и измачувачки. Направете да ви биде забава, измислувајте нови имиња на храна, подготвувајте храна привлечна на изглед за јадење. Побарајте и помош на интернет во склопување на менито.
- Не се фокусирајте на храна – еден од потешките моменти е секако обидот да не се мисли на храната која не треба да се јаде. Едноставно не се фокусирајте на храната, размислувајте на други работи и обидете се да го з bogатите вашиот живот со други активности и некое хоби кое ќе ви создава задоволство.
- Останете позитивни – без разлика дали вие сте заболени од фенилкетонурија или пак вашето дете, не смеете да дозволите болеста да ве победи. Мора да останете силни и борбени од почеток до крај.

Здружение на граѓани за ретки болести
Живот со Предизвици – Битола
Контакт: 070 705 446
Жиро сметка 210 – 0649841801-71
e-mail: zivotspredizvici@gmail.com
www.facebook.com/groups/312483895490987/
www.facebook.com/LifeWithChallenges



ФЕНИЛКЕТОНУРИЈА

Фенилкетонурија е ретко генетско заболување при кое бебето се раѓа без способност за соодветно разградување на амино киселината наречена фенилаланин, која понатаму се наслојува во крвта и во мозокот. Ова заболување е предизвикано од мутација на генот кој помага при создавање на ензимот потребен за разградување на фенилаланинот.

Доколку не се третира оваа состојба може да доведе до нарушување на нормалниот развој на мозокот на детето и да предизвика сериозни тешкотии во однос на учење во понтамошниот живот. На тој начин менталните способности остануваат на ниво на двегодишно дете и на болните ќе им треба грижа и нега цел живот.

Луѓето со фенилкетонурија цел живот мора да се придржуваат кон диета која го ограничува внесувањето на фенилаланинот, кој најчесто се наоѓа во храна која содржи протеини.

Во многу земји веќе е воведен скрининг за фенилкетонурија, веднаш после раѓање на бебето. Иако е ретко заболување сепак е важно да се спречат сериозните здравствени проблеми.

ПРИЧИНИ ЗА ПОЈАВА НА ФЕНИЛКЕТОНУРИЈА

Фенилкетонурија е наследна болест и се пренесува во фамилијата. Двата родители треба да имаат по еден дефектен ген за нивното дете да заболи од фенилкетонурија. Токму затоа оваа болест е аутосомно рецесивна.

Децата заболени од фенилкетонурија имаат недостаток на ензимот хидроксилаза, кој е потребен за разградување на амино киселината фенилаланин.

Колку често се јавува Фенилкетонурија?

Фенилкетонурија е многу ретко заболување. Се проценува дека 1 на 12 000 бебиња се раѓа со Фенилкетонурија во Англија. Се јавува исто и кај жени и кај мажи, но почесто се појавува кај деца со бела боја на кожата, многу ретко се појавува кај луже со црна и жолта боја на кожата.

СИМПТОМИ

Фенилаланинот игра улога во производството на меланин, пигментот одговорен за бојата на кожата и косата. Затоа децата со ова заболување често имаат посветла кожа, коса и очи од нивните браќа и сестри кои не се заболени. Други симптоми кои може да се појават се:

- Одложен развој на ментални и социјални способности
- Ментална ретардација
- Проблематично однесување
- Заостанат раст
- Главата е значително помала од нормалното
- Хиперактивност
- Неконтролирани движења на рацете и нозете
- Напади
- Осипи на кожата
- Тремори
- Невообичаена положба на рацете

Ако состојбата не се третира и се конзумира храна која содржи фенаилаланин, ќе се појави мирис на старо и застоено во здивот, на кожата и во урината. Невообичаениот мирис се должи на напластвување на фенилаланинот во телото.

Варијации на фенилкетонурија

Најтешката варијација на ова заболување е класичната фенилкетонурија. Децата кои не се третираат најчесто развиваат очигледна и трајна ментална ретардација.

Помалку тешки форми на фенилкетонурија имаат помал ризик од значајно оштетување на мозокот, но повеќето деца сепак имаат потреба од специјална диета за да се превенира ментална ретардација и други компликации.

Бремености и фенилкетонурија

Жена заболена од фенилкетонурија која е бремена има ризик од друга состојба наречена мајчинска фенилкетонурија. Ако не се следи диетата може да дојде до повредување на фетусот кој се развива. Затоа е важно заболените од фенилкетонурија доживотно даја следат диетата со избегнување на храна која содржи фенилаланин.

КОГА ДА ПОБАРАТЕ ПОМОШ ОД ДОКТОР

Новороденчиња – ако скрининг тестовите покажат дека вашето дете има фенилкетонурија, веднаш започнете со диетата. За бебињата има посебна формула за храна која се користи.

Возрасни – кога се достигнуваат тинејџерските години и понатаму, добро е да се посетува доктор на одредено време со цел да се води контрола на заболувањето.

Жени – кога се во фаза на бременост важно е редовно да се посетува доктор за да се зачува здравјето на фетусот. Доколку не се следи специјална диета може да се дојде и до спонтан абортус.

ТЕСТИРАЊЕ И ДИЈАГНОЗА

Фенилкетонурија лесно се дијагностира со едноставен тест на крвта. Скрининг тестот најчесто се прави со неколку капки крв. Ако иницијалниот тестирање покаже дека постојат знаци на фенилкетонурија, тогаш се прават понатамошни тестирања за да се потврди дијагнозата.

ТРЕТМАН

Фенилкетонурија е заболување кое се третира. Третманот се состои од диета со екстремно ниско ниво на фенилаланин, особено додека детето расте и се развива. Диетата мора строго да се следи и препорачливо е да се продолжи до крајот на животот. На тој начин се зголемува квалитетот на животот и се минимизира опасноста од нарушување на физичкото и менталното здравје.

Фенилаланинот се наоѓа во големи количини во млекото, јајцата и друга вообичаена храна. Специјална инстант формула наречена Лофеналак се прави за бебиња со фенилкетонурија. Може и да се користи до крајот на животот како протеински извор со екстремно ниско ниво на фенилаланин и балансирано ниво на други есенцијални амино киселини. Исто така се користат додатоци во исхрана за железо и карнитин, а препорачлива е и употреба на рибино масло.

Друга можност е користење на терапија со неутрална амино киселина во вид на таблети или прашок. Со ова може да се блокира одредена апсорбиција на фенилаланин. Но, ова е третман кој сè уште се проучува.

Одобрен третман за фенилкетонурија е сапроптерин (Куван), кој делува на зголемување на толеранцијата на фенилаланин. Најчесто овој лек се користи во комбинација со диетата, но не делува кај сите болни.

Храна која треба да се избегнува

Храната која треба да се избегнува е таа богата со протеини како: Млеко, Јајца, Сирење, Ореви, Соја, Грав, Пилешко месо, Говедско месо, Свинско месо, Риба, Чоколадо, Пиво. Исто така децата треба да избегнуваат диетални сокови и лекови направени со аспартам. Тоа е состојка која најчесто се наоѓа во вештачки засладувачи. Ослободува фенилаланин кога се вари во телото. Важно е да се намали и употребата на овошје, зеленчуки и десерти. Што се однесува до нископротеинската храна во ред е да се користат тестенини, крекери и слично.

ПРОГНОЗА – ОЧЕКУВАЊА

Животот со фенилкетонурија може да биде нормален доколку внимателно се следи диетата од раѓањето па понатаму. Ако третманот се одложува може да дојде до оштетување на мозокот и нарушување на менталните функции. Ако протените кои содржат фенилаланин не се избегнуваат може да се случи ментална ретардација на крај од првата година од животот со што ќе биде потребна доживотна нега и грижа. Најчеста компликација која се случува е дефицит на внимание и хиперактивност.

ПРЕВЕНЦИЈА

Доколку во вашето семејство постои историја на фенилкетонурија, односно во поблиската и пошироката фамилија, добро е да се консултирате со генетичар, со цел подобро да го разберете заболувањето и да го одредите ризикот за наследување на оваа болест.