مقاله تحقیقی

مجلهٔ دانشگاه علوم پزشکی بابل
دوره سیزدهم، شمارهٔ ۵، شهریور ۱۳۹۰، صفحه ۶۲-۵۸

بررسی وضعیت تغذیه و رشد بیماران مبتلا به فنیل کتونوری در استان مازندران

پیمان اشراقی(MD) [۱و۲*]، علی عباسخانیان(MD) [۳]، علی بیژنی(MD) [۱]، سمانه حسین زاده(BSc) [۴]

۱- مرکز تحقیقات بیماریهای غیرواگیر کودکان دانشگاه علوم پزشکی بابل
۲- گروه کودکان دانشگاه علوم پزشکی مشهد
۳- گروه کودکان دانشگاه علوم پزشکی مازندران
۴- بیمارستان کودکان امیرکلا

دریافت: ۸۹/۷/۲۲، اصلاح: ۸۹/۹/۱۷، پذیرش: ۸۹/۱۱/۲۰

خلاصه

سابقه و هدف: فنیل کتونوری یکی از شایع ترین بیماری های متابولیک است که به صورت آتوزوم مغلوب به ارث می رسد و به علت نقص آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز ایجاد می شود. اساس درمان این بیماری تنظیم رژیم غذایی مناسب با محدودیت فنیل آلانین می باشد، با توجه به اینکه بیماران با مشکلات گرانی این غذاها روبرو هستند، این مطالعه به منظور ارزیابی وضعیت تغذیه ای با تعیین کالری، پروتئین، چربی و کربوهیدرات دریافتی و بررسی ذخیرهٔ آهن بیماران فنیل کتونوری انجام شد

مواد و روشها: این مطالعه مقطعی بر روی کلیه بیماران مبتلا به فنیل کتونوری در استان مازندران که در سال ۱۳۸۸ به درمانگاه متابولیک بابل و ساری مراجعه کردند، انجام شد. اطلاعات تغذیه ای بر اساس یادآمد خوراک ۷۲ ساعته بدست آمد. به طوری که غذای خورده شده طی ۳ روز، توسط بیمار و یا والد وی در پرسشنامه ثبت شد و سپس محتوای غذای آنها از نظر کربوهیدرات، پروتئین، چربی و کالری توسط کارشناس تغذیه بررسی شد. اطلاعات دموگرافیک با تنظیم پرسشنامه و کم خونی فقر آهن و فقر آهن، با بررسی نمونه خون از نظر هموگلوبین، هماتوکریت، MCV, MCH, MCHC، فریتین و پاسخ به درمان با فروس سولفات مورد ارزیابی قرار گرفت.

یافته ها: در این مطالعه بیست و یک بیمار مبتلا به فنیل کتونوری مورد بررسی قرار گرفتند که ۷ نفر (۳۳/۳٪) دختر و ۱۴ نفر (۶۶/۷٪) پسر با متوسط سنی ۶/۶۴±۷/۲۶ سال بودند. کمبود آهن در ۱۰ نفر (۴۷/۱٪) و کم خونی فقر آهن در ۶ نفر (۲۸/۶٪) مشاهده گردید، کمبود انرژی، پروتئین، کربوهیدرات و چربی به ترتیب در۹ نفر (۴۲/۸۶٪)، ۱۴ نفر (۶۶/۶۷٪)، ۹ نفر (۴۲/۸۶٪) و ۶ نفر (۲۸/۵۷٪) دیده شد. در اندازه گیری معیارهای رشد ۲۳/۸٪ کم وزن و میکروسفال و ۱۹٪ قد کوتاه بودند.

نتیجه گیری: نتایج مطالعه نشان داد که وضعیت تغذیه و رشد بیماران تحت مطالعه مناسب نیست، لذا جهت پیشگیری از سوء تغذیه بیماران فنیل کتونوری نیاز به تأمین غذای رژیمی مربوطه متناسب با توان خرید خانواده ها و توجه به ریزمغذی ها بخصوص آهن قویاً مطرح می شود.

واژه های کلیدی: *تغذیه، فنیل کتونوری، کم خونی فقر آهن.*

مقدمه

بیماری فنیل کتونوری (PKU =Phenyl Keton Uria) یکی از شایعترین بیماریهای متابولیک است که نقص آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز موجب اختلال در متابولیسم اسید آمینه فنیل آلانین شده و می تواند منجر به عقب ماندگی ذهنی پیش رونده گردد (۲و۱). اولین بار در سال ۱۹۳۴، Falling Asborn، فنیل پیرووِیک اسید را در ادرار فرزندان دچار عقب ماندگی ذهنی یک خانواده شناسایی و آن را Imbecilitas phenylpyrouvica نامید (۳). یک سال بعد Lionel Penrose این وضعیت را فنیل کتونوری نامگذاری کرد (۳). اوایل ۱۹۶۰، گاتری روش Bacterial Inhibition Assay را به منظور اندازه گیری سطح خونی فنیل آلانین معرفی کرد که تست گاتری نامیده شد (۳).

اواسط ۱۹۶۰، فرمولای کم فنیل آلانین به صورت تجاری عرضه شد (۳). اواخر ۱۹۸۰، مشخص گردید ژن مسئول کمبود آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز، روی کروموزوم 12q22-q24.1 قرار دارد و در ۱۹۹۰، میزان فنیل آلانین ۶-۲ mg/dl به عنوان محدوده استاندارد برای مراقبت از بیماران فنیل کتونوری در نظر گرفته شد (۳). مبتلایان به این بیماری در زمان تولد کاملاً طبیعی بوده اما به تدریج در صورت عدم تشخیص و درمان مناسب دچار عقب ماندگی ذهنی و تأخیر تکاملی شدید می شوند که ممکن است در چند ماه اول زندگی خیلی واضح نباشد (۵و۴). Bickel در سال ۱۹۵۳ استفاده از رژیم غذایی که فنیل آلانین آن محدود باشد را در درمان این بیماری گزارش کرد. همچنین وی دریافت که بجز

▣ این مقاله حاصل طرح تحقیقاتی به شماره ۸۸۵۲۳۴۴ دانشگاه علوم پزشکی بابل می باشد.

* مسئول مقاله:
آدرس: مشهد، بیمارستان امام رضا، بخش کودکان تلفن: ۰۵۱۱-۸۵۹۳۰۴۵
e-mail: peiman_eshraghi@yahoo.com

[DOR: 20.1001.1.15614107.1390.13.5.8.5]

عقب ماندگی ذهنی، همهٔ علائم بالینی بیماران فنیل کتونوری که قبلاً درمان نشده اند، با محدودیت فنیل آلانین در رژیم غذایی قابل برگشت می باشد (۶). در برخی از کشورهای توسعه یافته بیش از ۵۰ سال از غربالگری این بیماری می گذرد (۷و۸). ولی در کشور ما اخیراً مورد غربالگری قرار گرفته و به همین علت واژه هیپرفنیل آلانینمی که بعضاً نامی نا آشنا حتی برای پزشکان می باشد، به تدریج مورد توجه واقع شده است و این لزوم اطلاع رسانی هر چه بیشتر در مورد این بیماری را مطرح می کند.

اساس درمان در بیماری فنیل کتوری رعایت رژیم غذایی محدود از نظر فنیل آلانین است بطوری که این بیماران از محصولات نیمه سنتتیک استفاده می کنند و با حفظ سطح فنیل آلانین در محدوده توصیه شده، (۶-۲ میلی گرم در دسی لیتر) رضایت از روند کنترل بیماری حاصل می شود ولی به نظر می رسد توجه کافی به میزان غذای دریافتی این بیماران نمی شود به طوری که خانواده بیماران مرتباً از گرسنه بودن کودک خود نگرانند که علت آن در کشور ما کمبود غذاهای مخصوی این بیماران و همچنین گرانی آنهاست. اگرچه مطالعات انجام شده در زمینه بررسی وضعیت تغذیه ای این بیماران محدود است اما در رابطه با عوارض جانبی ناشی از کمبود ریز مغزی ها مثل آهن، مس، سلنیوم و روی در این بیماران گزارش هایی ارائه شده است (۱۲-۹). همچنین آهن یکی از مهمترین ریزمغذی هاست که کمبود آن می تواند موجب اختلالات رفتاری، تحریک پذیری، افت رشد، کاهش اشتها و ... شود. شیوع کمبود آهن در مناطق مختلف ایران از ۵۳/۲٪ تا ۵/۹٪ گزارش شده است (۱۳). با توجه به اینکه منبع اصلی آهن در رژیم غذایی کودکان را غذاهای پروتئینی تشکیل می دهد و این غذاها در رژیم غذایی کودکان فنیل کتونوری تقریباً حذف می گردد، افزایش بروز کمبود آهن در این بیماران قویاً مطرح می شود (۱۴).

لذا با توجه به محدودیت بررسی ها در زمینه وضعیت تغذیه ای و آنمی فقر آهن در کودکان فنیل کتونوری به دلیل کمبود تغذیه ای این بیماران به علت هزینه بالای غذای مخصوصشان، این مطالعه به منظور ارزیابی وضعیت تغذیه ای و همچنین شواهد آنمی فقر آهن و کمبود آهن در کودکان فنیل کتونوری استان مازندران انجام شده است.

مواد و روشها

این مطالعه مقطعی بر روی ۲۴ بیمار فنیل کتونوری استان مازندران که در دو کلینیک متابولیسم سطح استان واقع در بیمارستان کودکان امیرکلا بابل (۹ نفر) و بیمارستان بوعلی ساری (۱۵ نفر) پرونده ثبت شده داشتند و جهت مراقبت های درمانی مراجعات مکرر داشتند، انجام شد. کم خونی فقر آهن و سطح آهن بدن با بررسی Hb, HCT, MCV, MCH, MCHC و سطح فریتین ارزیابی شد. بیمارانی که سطح فریتین پائین تر از طبیعی بر اساس کیت استفاده شده داشته اند دچار کمبود آهن و مواردی که آنمی به همراه کمبود فریتین داشته و هیپوکروم یا میکروسیتیک بوده اند و با درمان با فروس سولفات به هموگلوبین طبیعی رسیده اند آنمی فقر آهن محسوب شدند. همچنین میزان نیاز به کالری، پروتئین، کربوهیدرات و چربی بیماران در مقایسه با جداول DRI (Dietary Reference Intake) بر اساس سن و جنس تعیین و در صورت تأمین نیازشان در هر گروه غذایی در گروه با کفایت و در غیر این صورت در گروه عدم کفایت قرار گرفتند. قد بیماران پس از اندازه گیری با قد سنج seca ساخت آلمان با نمودارهای مرکز ملی آمار حیاتی(National Center of Health Statistics) (NCHS)و میزان انحراف قد از میانگین طبیعی محاسبه شد. بیمارانی که قدشان ۲SDS(Standard Deviation Score) کمتر از قد طبیعی بود کوتاه در نظر گرفته شدند. وزن بیماران با لباس سبک و بدون کفش با ترازوی seca ساخت آلمان با خطای ۱۰۰ گرم اندازه گیری شد. وزن هر گروه سنی با وزن متوسط آن گروه در جداول NCHS مقایسه شد و کودکانی که وزنشان ۲SDS کمتر از وزن طبیعی بود کم وزن در نظر گرفته شدند. همچنین دورسر بیماران با متر پارچه ای اندازه گیری شد و در مقایسه با جداول NCHS چنانچه کمتر از SDS ۲ بود بعنوان میکروسفال در نظر گرفته شدند (۱۵).

کودکانی که حداقل ۶ ماه مراجعات منظم به درمانگاه داشته و سطح فنیل آلانین خونشان در محدوده مطلوب (۶-۲mg/dl) حفظ شده بود و در زمان نمونه گیری مبتلا به بیماری حاد نبودند وارد مطالعه شدند. بیماران با پپتیک اولسر، موارد مؤثر بر وضعیت آهن بدن مثل خونریزی ها، بیماری های عفونی، انگلی و همچنین بیماران مبتلا به فنیل کتونوری بدخیم از مطالعه خارج شدند. به علاوه با توجه به احتمال افزایش فریتین طی بیماری حاد به عنوان Acute Phase Reactant همانطور که ذکر شد می بایست در زمان چک فریتین بیمار در سلامت کامل بوده و حتی مبتلا به بیماریهای حاد شایع نباشد، بنابراین ابتلا به بیماری در زمان نمونه گیری نیز از معیارهای خروج از مطالعه در نظر گرفته شد. اطلاعات تغذیه ای بیماران پس از مراجعه به کلینیک در صورت داشتن معیارهای ورود به مطالعه بر اساس یادآمد خوراک ۷۲ ساعت و توسط کارشناس تغذیه محاسبه شد و اطلاعات دموگرافیک و تن سنجی با تنظیم پرسشنامه مناسب و بنا به گفته های والدین بدست آمد.

جهت انجام آزمایش ۷ سی سی خون وریدی با اسکاپ وین استریل یکبار مصرف جمع آوری گردید. بلافاصله ۲ سی سی خون تام جهت آزمایش CBC به ویال های حاوی ماده ضد انعقاد (EDTA) منتقل شده و مخلوط گردید و ۵ سی سی باقیمانده جهت چک فریتین در لوله های شیشه ای شسته شده با اسید کلریدریک ۱۰٪ ریخته شده و سر لوله ها توسط پارا فیلم مسدود گردید.

جهت چک فریتین سرم از کیت پیشتاز و دستگاه مدل Averness استفاده شد و سنجش CBC توسط دستگاه Coulter counter S- 3999 انجام شد. کلیه آنالیزهای آماری با استفاده از نرم افزار SPSS صورت گرفت.

یافته ها

در این مطالعه ، ۲ بیمار بعلت عدم همکاری و یک نفر به علت ابتلاء به فنیل کتونوری بدخیم از مطالعه حذف شدند. از ۲۱ بیمار مورد بررسی ۷ نفر دختر (۳۳/۳٪)، ۱۴ نفر پسر (۶۶/۷٪)، با متوسط سن ۶/۶۴ ± ۷/۲۶ سال بوده و ارتباط فامیلی والدین در ۱۲ نفر (۵۷/۱٪) ملاحظه شد. ۵ نفر از بیماران (۲۳/۸٪) ساکن بابل، ۴ نفر (۱۹٪) ساکن ساری و بقیه ساکن سایر شهرها بوده اند. دو خانواده فرزند قبلی مبتلا به فنیل کتونوری داشتند. پنج نفر از کودکان (۲۳/۸٪) وزن کمتر از صدک ۵، ۴ نفر (۱۹٪) قد کمتر از صدک ۵ و ۵ نفر (۲۳/۸٪) دور سر کمتر از صدک ۵ داشته اند (جدول ۱). میانگین دریافت انرژی ۶/۱۰kcal/kg ± ۵۲/۶۴ و متوسط میزان پروتئین، کربوهیدرات و چربی رژیم غذایی بیماران به ترتیب

[DOR: 20.1001.1.15614107.1390.13.5.8.5]

(۸/۰۱±۱۷/۳۳٪)، (۹/۱۲±۵۱/۸۹٪)، (۱۱/۳۳±۳۰/۷۸٪) بدست آمد. افرادبا تغذیه کافی از نظر انرژی، پروتئین و کربوهیدرات و چربی بترتیب ۱۲ نفر (۵۷/۱۴٪)، ۷ نفر (۳۳/۳٪) و ۱۲ نفر (۵۷/۱۴٪) و ۱۵ نفر (۷۱/۴۳٪) و افراد با تغذیه ناکافی بترتیب ۹ نفر (۴۲/۸۶٪) و۱۴ نفر (۶۶/۶۷٪) و۹ نفر (۴۲/۸۶٪) و ۶ نفر (۲۸/۵۷ بودند. سطح فریتین بطور متوسط ۲۹/۰۵±۳۶/۸۹ گزارش شد بطوری که ۱۰ نفر(۴۷/۱٪) دچار کمبود آهن بودند و متوسط هموگلوبین ۱/۲۸gr/dl±۱۲/۲۶ بدست آمد و ۶ نفر (۲۸/۶٪) دچار کم خونی فقر آهن بوده اند.

جدول شماره ۱. اطلاعات دموگرافیک و تن سنجی بیماران مبتلا به فنیل کتونوری مورد مطالعه

جنس	سن (سال)	وزن (kg) و صدک وزن	قد (cm) و صدک قد	دورسر(cm) و صدک دور سر
دختر	۱-۰	۶/۵ (۵۰٪)	۶۹ (۹۷٪)	۴۰ (۱۰٪)
دختر	۲-۱	۸ (۳٪)	۸۱ (۵۰٪)	۴۳ (۳٪)
پسر	۲-۱	۱۰ (۴٪)	۸۰ (۱۰٪)	۴۸ (۵۰٪)
دختر	۲-۱	۱۱/۵ (۵۰٪)	۸۰ (۱۰٪)	۴۷ (۱۰٪)
پسر	۲-۱	۱۱ (۴۵٪)	۷۴ (۴ ٪)	۴۶/۵ (۲۵ ٪)
دختر	۲	۱۲ (۵۰٪)	۸۳ (۲۵٪)	۴۲ (۱٪)
پسر	۳-۲	۱۱/۶ (۴ ٪)	۸۶ (۴ ٪)	۴۴/۵ (۱٪)
پسر	۳-۲	۱۴ (۶۰٪)	۹۲ (۵۰ ٪)	۴۹ (۵۰٪)
پسر	۳-۲	۱۳ (۵۰٪)	۸۷ (۲۵٪)	۵۰ (۸۰٪)
پسر	۳	۱۴ (۵۰٪)	۹۱ (۱۰٪)	۴۸ (۲۵٪)
پسر	۴-۳	۲۰ (۹۷٪)	۹۸ (۵۰٪)	۵۰/۵ (۵۰٪)
پسر	۵	۲۲ (۹۰٪)	۱۱۳/۵(۷۵٪)	۵۱/۵ (۵۰٪)
پسر	۷	۲۰ (۱۰ ٪)	۱۲۳ (۵۰٪)	۴۷/۵ (۳٪)
پسر	۱۱	۳۴ (۴۰٪)	۱۴۶ (۵۰٪)	۵۰/۵ (۵۰٪)
دختر	۱۲	۴۰ (۴۵٪)	۱۶۰ (۷۵٪)	۵۱ (۵۰٪)
پسر	۱۲	۲۸ (۴٪)	۱۳۰ (۳٪)	۵۳ (۵۰٪)
دختر	۱۳-۱۲	۳۵ (۱۰٪)	۱۵۰ (۱۵٪)	۵۰ (۵۰٪)
پسر	۱۳	۱۰ (۱٪ >)	۱۰۷ (۱٪ >)	۴۴/۵ (۱٪ >)
دختر	۱۸	۵۳(۴۰٪)	۱۶۰ (۴۵ ٪)	۵۲ (۵۰٪)
پسر	۲۰	۷۰ (۵۰٪)	۱۸۳ (۸۰ ٪)	۵۵ (۵۰٪)
پسر	۲۰	۸۰ (۷۵٪)	۱۶۸ (۱۵٪)	۵۳ (۵٪)

بحث و نتیجه گیری

این مطالعه نشاندهنده افت قابل توجه معیارهای رشدی و کالری دریافتی بیماران است. در مطالعه Keshavarz و همکاران، کمبود کالری در ۸۸/۲٪ و کمبود پروتئین در ۸۹/۷٪ بیماران مشاهده شد (۱۳) که در مقایسه با مطالعه حاضر، کمبود انرژی و پروتئین شایع تر بوده ولی در هر دو مطالعه کمبود پروتئین به طور بارزتری نسبت به چربی و کربوهیدرات ملاحظه می شود. علت آن مشخصاً در دسترس نبودن غذاهای رژیمی مورد نیاز بیماران می باشد بعلاوه با توجه به هزینه بالای این غذاها، خانواده ها از تأمین مقدار کافی غذای کودک خود ناتوان شده و جهت حفظ سطح فنیل آلانین سرم در محدوده توصیه شده (۶mg/dl-۲) به دلیل قابل استفاده نبودن سایر منابع غذایی، عموماً بیماران فنیل کتونوری از فقر تغذیه ای رنج می برند. در مطالعه Mirbolook و همچنین در مطالعه Fatehi، ۱۰۰٪ بیماران دچار عقب افتادگی ذهنی بودند و اکثر آنها در سن ۲-۱ سالگی به تشخیص رسیده اند (۱۷و۱۶).

در مطالعه انجام شده نیز تشخیص بیماران عموماً با تأخیر بوده و ۱۹/۰۴٪ بیماران میکروسفال شده اند که با غربالگری این بیماری امید است با تشخیص زودهنگام، شاهد پیش آگهی بهتر این بیماران باشیم. در مطالعه Keshavarz و همکاران که بر روی ۶۹ کودک مبتلا به فنیل کتونوری انجام شد، ۷۳/۵٪ کودکان کمبود آهن و ۷۱٪ آنها کم خونی داشته اند (۱۳) که در مقایسه با مطالعه حاضر نشان دهنده مشکلات تغذیه ای بیشتری است همچنین در مطالعه Scaglioni سطح فریتین به طور میانگین در کودکان فنیل کتونوری به طور قابل ملاحظه ای کمتر از کودکان سالم گروه کنترل بوده است (۱۰). اگرچه مطالعات ذکر شده همگی بیانگر کمبود آهن بوده اند در مطالعات Acosta، Sievers, Gropper به افزایش دریافت آهن اشاره شده است (۲۲-۲۰) که کمبود آهن در فنیل کتونوری را بحث برانگیز می کند. در هر صورت با توجه به اهمیت این ریز مغذی در یادگیری، اشتها، رفتار و وزن گیری افراد، توجه به ذخیره آهن بدن بیماران فنیل کتونوری ضروری می باشد. در مطالعه Shiva، ۷۷/۵٪ بیماران نسبت فامیلی داشته اند و در ۱۲/۵٪ فرزند قبلی مبتلا به فنیل کتونوری بودند (۲۱).

در مطالعه Mirbolook نیز ۷۱/۴٪ والدین ازدواج فامیلی داشته اند (۱۶). در این مطالعه نیز نسبت فامیلی و وجود فرزند قبلی (۵۷/۱٪ و ۹/۵٪) قابل توجه است که با توجه به توارث آتوزوم مغلوب در این بیماری، میتوان با پیشگیری از ازدواج های فامیلی از بروز آن کاست. همچنین تکرار بیماری در یک خانواده لزوم اطلاع رسانی هرچه بیشتر به خانواده ها را می رساند.

همانطور که از خصوصیات بیماری فنیل کتونوری قابل انتظار است این بیماری در صورت عدم تشخیص موجب صدمات غیر قابل جبران مغزی می شود چنانچه با انجام غربالگری که در حال حاضر در ۳ استان کشور ما در حال اجرا است (شیراز، تهران، مازندران) قابلیت تشخیص زود هنگام این بیماری در زمان نوزادی در آینده ایجاد خواهد شد در صورتی که فرآوردهای تغذیه ای مورد نیاز بیماران که تنها راه درمانشان است فراهم نباشد شاهد کیفیت مطلوب در درمان بیماران نخواهیم بود این مطالعه نشان دهنده فقر تغذیه ای کودکان فنیل کتونوری است و اختلال در معیارهای رشدی شان شاهد بر این ادعا است. تعداد محدود بیماران فنیل کتونوری امکان رسیدگی به اوضاعشان را میسر می کند و امید است با تامین غذای ویژه این بیماران با قیمت مناسب توسط مسئولین شاهد ارتقاء وضعیت تغذیه ای و رشدی این عزیزان شویم

تقدیر و تشکر

بدینوسیله از خانواده های بیمارانی که در تکمیل پرسشنامه با ما همکاری داشته اند و نیز پرسنل مرکز تحقیقات بیماریهای غیرواگیر کودکان، خانم ها فاطمه حسین زاده و فاطمه الماسی، تشکر و قدردانی می گردد.

[DOR: 20.1001.1.15614107.1390.13.5.8.5]

[DOR: 20.1001.1.15614107.1390.13.5.8.5]

Evaluation of Nutritional Status and Growth in Phenylketonuria Patients in Mazandaran Province; Iran

P. Eshraghi (MD) [*1,2], A. Abbaskhanian (MD)[3], A. Bijani (MD) [1], S. Hosseinzadeh (BSc) [4]

1. Non-Communicable Pediatric Diseases Research Center, Amirkola Hospital, Babol University of Medical Sciences, Babol, Iran
2. Department of Pediatrics, Mashhad University of Medical Sciences, Mashhad, Iran
3. Department of Pediatrics, Mazandaran University of Medical Sciences, Sari, Iran
4. Amirkola Children Hospital, Babol University of Medical Sciences, Babol, Iran

J Babol Univ Med Sci; 13(5); Sept 2011

Received: Oct 14th 2010, Revised: Dec 8th 2010, Accepted: Feb 9th 2011.

ABSTRACT

BACKGROUND AND OBJECTIVE: Phenylketonuria (PKU) is one of the most frequent metabolic diseases which is transmitted as autosomal recessive pattern due to phenylalanine hydroxylase deficiency. Appropriate diet with restricted phenylalanine is the base of treatment. According to some difficulties in our country for these patients and limited native studies exist about the results of such treatment means protein limitation and replacing an expensive and unavailable foods, this study was designed to evaluate nutritional status with calculating the calorie, protein, carbohydrate and fat of patients' diet and iron storage and iron deficiency anemia in PKU patients.

METHODS: This is a cross sectional study which evaluated all of the PKU patients in Mazandaran province during 2009-2010 in metabolic clinics in Babol and Sari, Iran. Nutritional status was evaluated according to 72 hours diet recall sheet which the patient or his/her parent recorded all of the nutrients that was eaten within 3 days then nutritional contents: carbohydrate, protein, fat and calories were evaluated by nutritionist. Demographic information was studied according to questionnaire and iron deficiency and iron deficiency anemia was studied according to blood sample and measurement of hemoglobin, hematocrit MCV, MCH, MCHC, Ferritin and response to treatment with ferrous sulfate.

FINDINGS: Twenty one PKU patients were studied which 7 ones (33.3%) were female and 14 ones (66.7%) were male with mean age of 7.26±6.64 years. Iron deficiency and iron deficiency anemia was present in respectively in 10 (47.1%) and 6 patients (28.6%). Deficiency of energy, protein, carbohydrate and fat was seen in 9 patients (42.86%), 14 patients (66.67%), 9 patients (42.86%) and 6 patients (28.57%), respectively. 23.8% of patients were underweight, 23.8% of patients were microcephal and 4 patients (19%) were short stature.

CONCLUSION: The results of this study showed that the nutritional status and growth of patients was not good, so attention to nutritional demands in PKU patients to reduce malnutrition and iron deficiency is essential.

KEY WORDS: *Nutrition, Phenylketonuria, Iron deficiency anemia.*

[*] **Corresponding Author;**
Address: Pediatrics Department, Imam Reza Hospital, Mashhad, Iran
Tel: +98 511 8593045
E-mail:peiman_eshraghi@yahoo.com

[DOR: 20.1001.1.15614107.1390.13.5.8.5]

References

1. Abu Shahla AN, Abed Y, Shahla NK. Screening program for phenylketonuria in the Gaza strip: evaluation and recommendations. J Trop Pediatr 2004;50(2):101-5.
2. Hardelid P, Cortina-Borja M, Munro A, et al. The birth prevalence of PKU in populations of European, South Asian and sub-Saharan African ancestry living in South East England. Ann Hum Genet 2008;72(Pt 1):65-71.
3. Trahms CM. Medical nutrition therapy for metabolic disorders. Krause's food nutrition and diet therapy. 12th ed. Philadelphia: Saunders 2008; pp: 1141-69.
4. Farhud D, Shalileh M. Phenylketonuria and its dietary therapy in children. Iran J Pediatr 2008;18(Suppl 1):88-98. [in Persian]
5. Kohlmeier M. Nutrient metabolism. 2nd ed. London: Academic Press 2003; pp: 314-21.
6. Bickel H, Gerrard J, Hickmans EM. Influence of phenylalanine intake on Phenylketonuria. Lancet 1953;265 (6790):812-3.
7. Walter JH. Neonatal screening for PKU and other metabolic disorders. Semin Neonatol 1998;3(1):17-25.
8. Acosta PB, Wenz E, Williamson M. Nutrient intake of treated infants with phenylketonuria. Am J Clin Nutr 1977;30(2):198-207.
9. Longhi R, Riva E, Rollij A, et al. Nutritional control in PKU children on restricted diet: The trace elements. Abstract of the third International Symposium on inborn errors of metabolism in humans, Munich, Germany 1984.
10. Scaglioni S, Zuccotti G, Vedovello M, et al. Study of serum ferritin in 58 children with classic phenylketonuria and persistent hyperphenylalaninaemia. J Inherit Metab Dis1985;8(3):160.
11. Acosta PB, Stepnick-Gropper S, Clarke-Sheehan N, et al. Trace element status of PKU children ingesting an elemental diet. JPEN J Parenter Enteral Nutr 1987;11(3):287-92.
12. Fishler K, Azen CG, Henderson R, Friedman EG, Koch R. Psychoeducational findings among children treated for phenylketonuria. Am J Ment Defic 1987;92(1):65-73.
13. Keshavarz A, Jalali M, Ebrahimi Mamaghani M. Microcytic anemia in children with phenylketonuria in Tehran. Tehran Univ Med J 1998;56(1):26-9. [in Persian]
14. Fishler K, Azen CG, Friedman EG, Koch R. School achievement in treated PKU children. J Ment Defic Res 1989;33(6):493-8.
15. Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB. Textbook of pediatrics. 18th ed. Philadelphia: Saunders 2007; pp: 2451-8.
16. Mirbolook AA. Report of 21 patients suffering from phenylketonuria. J Guilan Univ Med Sci 2003;11(44):71-3. [in Persian]
17. Fatehi I, Zanganeh F. Incidence of phenylketonuria in mentally retarded Iranian children. Iran J Pediatr 1990;3(11): 265-76. [in Persian]
18. Gropper SS, Acosta PB, Clarke-Sheehan N, Wenz E, Cheng M, Koch R. Trace element status of children with PKU and normal children. J Am Diet Assoc 1988;88(4):459-65.
19. Sievers E, Oldigs HD, Dörner K, Schaub J. Trace element excess in PKU diets? J Inherit Metab Dis 1990;13(6):897-905.
20. Acosta PB, Wenz E, Williamson M. Methods of dietary inception in infants with PKU. J Am Diet Assoc 1978;72(2):164-9.
21. Shiva S, Mahdavi M. Study on laboratory and clinical status of children and adolescents with phenylketonuria in East-Azerbaijan. Med J Tabriz Univ Med Sci 2009;31(2):51-5. [in Persian]

[DOR: 20.1001.1.15614107.1390.13.5.8.5]