

DÜŞÜK FENİLALANİNLİ YİYECEKLERİN HAZIRLANMASI VE FENİLKETONÜRİLİ ÇOCUKLARDA KAN FENİLALANİN DÜZEYİNE ETKİSİ

Dr. Gül den KÖKSAL*

Fenilketonüri çocukluk çağında en sık görülen bir amino asit metabolizması bozukluğudur. Erken tanımlanıp tedavi edilmediğinde zeka geriliğine neden olmaktadır. 1-8 yaş grubundan fenilketonürlü 10 çocuk üzerinde, enerji bakımından zengin, fakat düşük fenilalaninli besinlerin kan fenilalanin düzeylerine etkilerini ve çocukların bu ürünleri tüketim durumlarını araştırmak amacıyla bu çalışma yapılmıştır. Önceden hazırlanmış düşük fenilalaninli değişik yiyecekler, yaş ve beden ağırlığına göre günlük olarak alınması gereken protein, fenilalanin ve enerjiyi sağlayacak şekilde özel mamalar ile birlikte, çocuklara 10 gün süre ile verilmiştir. Diyetin başlangıç ve sonunda, çocukların kanları alınarak fenilalanin düzeyleri saptanmıştır. Uygulanan diyetin, kan fenilalanin düzeylerini yükseltmediği, çocuklarda doyum sağladığı ve zihinsel gelişme bakımından olumlu sonuç elde edilebileceği sonucuna varılmıştır.

GİRİŞ

Çocukluk çağında en sık görülen amino asit metabolizması bozukluklarından biri olan fenilketonüri (FKU) erken tanımlanıp, tedavi edilmediği zaman zeka geriliğine neden olmaktadır (1). Fenilketonürlü hastalar, neonatal dönemde tanımlandıklarında, fenilalaninden sınırlı diyet tedavisi ile zeka geriliği ve diğer nörolojik bulgular önlenebilmektedir.

Metabolik hastalıklar doğuştan enzim eksikliği ya da yokluğu nedeniyle oluşabilmektedir. Fenilketonüri (FKU) hastalığı da bun-

(*) H.Ü. Beslenme ve Diyetetik Bölümü Öğretim Görevlisi.

lardan biri olup elzem amino asit olan fenilalanini (FA) trozine çeviren fenilalanin hidroksilaz adlı karaciğer enziminin bulunmaması ya da yetersizliği sonucu oluşur (2, 3). Hastalıkta bu metabolik yol-daki enzimatik eksiklik nedeniyle kanda fenilalanin birikir ve sonra fenilpurivik aside transamine olur; bu da daha sonra diğer metabolitlere dönüşür (4). Bunun sonucu olarak :

- a) Fenilalaninin kanda birikmesi beyin gelişimini engeller.
- b) Fenilalanin metabolizmasının birinci basamağında oluşan tirozin sinir uyarılarının iletiminde rolü olan norepinef-rinin önmaddesidir. Yetersizliğinde tirozin oluşmadığı için sinaptik iletim olumsuz yönde etkilenir.
- c) Fenilalaninin kanda yükselmesi heksokinaz ve piruvatkinaz enzimlerini inhibe ederek, glikozis ve oksidatif metaboliz-ma hızını düşürür ve enerji oluşumunu azaltır.
- d) Fenilalaninin kanda yükselmesi sonucu, beyinde lipid, nükleik asit ve proteinlerin sentezi azalır. Bütün bunların so-nucu olarak hastalarda zihinsel gelişme geriliği görülür.

Fenilketonüride tedavinin amacı, kanda yükselen fenilalanin'in beyinde yaptığı hasarı en düşük düzeye indirmektir (5). Tedaviye erken başlamanın ve fenilalanin düzeyinin kanda 0-1 yaş grubunda % 2.5-5 mg/dl FA arasında, 1-8 yaş arasında ise % 5-10 mg/dl FA altında tutulduğu zaman diyetin etkinliği görülür.

Diyetteki proteinin önemi öncelikle amino asit kaynağına bağlıdır, çünkü amino asitlerden bazıları insan vücudunda sentezlenirken diğerleri sentezlenemez. Fenilalanin insan vücudunda sentezlenemeyen elzem bir amino asittir. Bu nedenle dışardan besinlerle alınması zorunludur (6, 7). Fenilalanin hayvansal kaynaklı yiyeceklerden özellikle süt, yumurta, et, balık ve kurubaklagillerde zengindir. Sebze ve meyvelerde daha az bulunur; bal, şeker, sıvı yağ gibi saf besinlerde ise hiç yoktur. Sınırlı fenilalanin içeren (Lofenelac, Phenyldon gibi) özel formüller yanında hiç fenilalanin içermeyen protein hidrolizatları ve amino asit karışımları (PKU₁, PKU₂ gibi piyasada bulunmaktadır.

Kalıcı beyin hasarlarını önlemekle birlikte, çocuğun normal gelişmesini ve büyümesini sağlayacak biçimde diyetin düzenlenmesi gerekmektedir. Bu nedenle hastanın fenilalanin gereksiniminin yanı sıra günlük enerji, protein, mineral ve vitamin açığının karşı-

lanmasına, beslenmesinin dengeli ve yeterli olmasına dikkat edilmelidir. Sınırlı olarak verilen proteinin katabolizmasının azaltılması amacıyla enfeksiyonların denetim altında tutulması gerekir (8).

Erken tanı ve başarılı bir diyet tedavisi mental ve motor gelişimin iyi olması açısından çok önemlidir. Ailelerin diyeti doğumdan itibaren 8 yıl gibi bir süre uygulamaları çocuğun ilerideki yaşantısı bakımından önemlidir (9). Tedavi sırasında yeni doğanlarda kan fenilalanin düzeyinin sık sık kontrol edilmesi ve çocuğun gelişiminin izlenmesi gerekmektedir. Bu nedenle ana-babayı eğitmek, hastalığı ve diyetini tam olarak öğretmek tedavide ana amaçtır. Aileye hem rehberlik, hemde psikolojik danışmanlık yaparak destek olmak gerekmektedir. Ayrıca çocuğun büyümesine paralel olarak, çocuğu doyurmak için fenilalaninden sınırlı besin hazırlamak oldukça önemlidir. Bu nedenle çocukların 1 yaş sonrasında değişik besin isteme ve doyma sorunlarının karşılanması zorunluluğu vardır.

Bazı ülkelerde bu tip metabolik hastalıklardaki diyetlerde kullanılmak üzere özel besinler bulunduğu halde, bunlar ülkemizde üretilmemektedir. Bu nedenle bu araştırma, fenilketonürlü çocukların ruhsal ve bedensel bakımdan doygunluk sağlamaları için gerekli düşük fenilalaninli ürünler geliştirmek ve bu geliştirilen ürünlerin kan fenilalanin düzeyine etkilerini incelemek amacıyla yapılmıştır.

ARAŞTIRMA YÖNTEMİ VE ARAÇLARI

Araştırma Kasım 1988-Mart 1989 arasında Hacettepe Üniversitesi Metabolizma ve Beslenme Ünitesi'nce fenilketonüri tanısı konmuş 1 - 8 yaş arası 10 çocuk üzerinde yapılmıştır. Önceden hazırlanmış düşük fenilalaninli, fakat enerjiden zengin yiyecekler fenilketonürlü çocuklara, beden ağırlıkları ve yaşlarına göre fenilalanin ve protein gereksinmelerini karşılayacak miktarlarda 10 gün süre ile verilmiştir. Hazırlanmış bu özel diyet başlamadan önce ve diyet bitiminde alınan kan örneklerindeki fenilalanin düzeylerine bakılmıştır. Standartlaştırılmış özel ürünleri içeren diyet başlangıç günündeki kan fenilalanin düzeyleri ile diyetin bitimindeki kan fenilalanin düzeyleri karşılaştırılmış ve çocukların tükettikleri besinlerin enerji, protein, fenilalanin miktarları, kullandıkları mamamın türü, çocuğun kaç yıldır diyet tedavisi aldığı, ailenin kaçınıcı çocuğu olduğu, ailenin eğitim ve ekonomik durumu, sonuç olarak da diyeti tüketmekteki, hazırlama ve uygulamadaki zorluklar sorularak öğrenilmiştir.

Düşük Fenilalaninli Yiyeceklerin Hazırlanması

Önceden geliştirilecek yiyecekler için kaba tarifeler hazırlanmıştır. Hazırlanan tarifelerin içine giren malzemeler özel hassas mutfak terazisi ile tartılmıştır. Yanlış yapmamak için tartım düz bir yüzey üzerinde iki ayrı terazi kullanılarak yapılmıştır. Bu yiyecekleri evinde hazırlayacak ailelere pratik ölçü birimleri vermek amacıyla «su bardağı» (SB), «çay bardağı» (ÇB), «yemek kaşığı» (YK), «tatlı kaşığı» (TK) ve taneli besinler için «adet» birimleri kullanılmıştır. Pişirilecek ürünlerin listeleri hazırlanıp malzemeler bir gün önceden alınıp hazır edilmiş, ürünlerin hazırlanması ve pişirilmesi sırasında harcanan toplam süre tarifelere kaydedilmiştir. Tarifelerin denenmesinde türüne göre havagazı ocağı ya da fırını, pasta kalıbı, tava, çelik tencere, kase, mikser, yemek kaşığı, kepçe, tatlı kaşığı, su bardağı, çay bardağı gibi mutfak aletleri kullanılmıştır. Deneme işlemlerinin birinci aşaması Hacettepe Çocuk Hastanesi Süt Mutfağında, ikinci aşaması Besin Hazırlama Laboratuvarında yapılmıştır.

Hazırlanan ürünlerin değerlendirilmesi 6 kişilik bir panelist grup tarafından yapılmıştır. Önce panelistlere çalışmanın amacı ve konusu hakkında bilgi verilmiştir. Değerlendirmede objektif olabilmek amacıyla, panelistlerin ne fazla aç ne fazla tok oldukları bir saat seçilmiştir. Tat kontrolü yapılmadan yarım saat önce herhangi bir yiyecek ve içecek tüketmemeleri ve iki örnek arasında ağızlarını çalkalayarak lezzet farkını karıştırmamaları istenmiştir. Yapılan değerlendirmede yiyeceğin görünüş, kıvam, pişkinlik, tat, koku gibi özellikleri yanında toplam yemek kalitesine de bakılmıştır. Değerlendirme sayısal olarak çok iyi (5), iyi (4), orta (3), yenilebilir (2), yenilemez (1) şeklinde belirtilmiştir.

Ürünlerin iyi pişirilmelerine ve kıvamlarının uygun olmasına dikkat edilmiş ve her ürün 3 kez pişirilerek değerlendirilmeye alınmıştır. Panelistlerin 5 üzerinden verdikleri puanlar toplanarak 3'e bölünüp ortalama değer alınmıştır.

Hazırlanan yiyeceklerin besin değerleri «Besinlerin Bileşimleri» kullanılarak hesaplanmıştır (10). Tarifeler yemek adı, miktarı, toplam ürünün ve 1 porsiyonunun besin değeri, hazırlık süresi, kullanılan ocak ve ısı, pişirme kabı ve süresini içeren ayrıntılı düzeyde ve her okuyanın anlayabileceği ve uygulanması kolay açıklıkta yazılmıştır. Geliştirilen ürünlerin listesi verilmiştir.

Kanların Alınması ve Ölçme Yöntemi

Araştırmaya alınan 1-8 yaş grubundaki 10 fenilketonürlü çocuktan araştırmanın başlatıldığı gün 2 cc kan alınarak tüplere konmuş, 2 saat süre ile 60 °C fluorometri aletinde bekletilerek kan fenilalanin düzeylerine bakılmıştır. Alınan sonuçlar kaydedilerek o günkü ağırlık ve yaşlarına uygun fenilalanin protein ve enerji miktarları ayarlanarak özel mama (PKU₂) ile birlikte hazırlanan düşük fenilalaninli yiyeceklerle diyetleri düzenlenmiştir. Tarifeleri standartlaştırılmış ürünlerin kullanılma şekli belirli besin değişim listelerine göre, annelere önce grup eğitimi yapılarak daha sonra her çocuğun özelliğine (yaş, cins, ağırlık, kullandığı özel mama ve beslenme alışkanlığına) göre doğuştan metabolizma hastalıkları için geliştirilmiş özel formlara yazılarak açıklanmış ve on gün süre ile çocuklar ve aileleri diyeti aynen uygulamaları açısından izlenmiştir. Araştırmanın başladığı gün 18 soruluk, bittiği gün de 5 soruluk bir anket formu düzenlenerek çocukların değerlendirilmesi yapılmıştır.

Onuncu gün çocuklardan sabah kahvaltısından 1.5-2 saat sonra kan örnekleri alınmış ve fenilalanin düzeyleri ölçülerek ilk alınan kan sonuçları ile karşılaştırılmıştır. 3 çocuk uzak illerde oturdukları için kan ve anket formu ile bilgileri mektupla elde edilmiştir.

BULGULAR

Araştırmaya 4'ü kız, 6'sı erkek toplam 10 fenilketonürlü çocuk alınmıştır.

Tablo 1 : Çocuklar Hakkında Genel Bilgiler

Bilgiler	Sayı	%
1. Cinsiyet		
Kız	4	40
Erkek	6	60
Toplam	10	100
2. Yaş (yıl)		
1-2	3	30
3-4	2	20
5-6	4	40
7-8	1	10
Toplam	10	100

Çocukların anne ve babalarının çoğunluğu (6 kişi) ilkokul mezunudur. Anneler ev kadını, babalar serbest meslek sahibi ve işçidir. Geriye kalan 4 kişinin biri ortaokul mezunu, 2'si lise mezunu ev kadınıdır. Bir de öğretmen olan anne vardır.

Ailelerin ekonomik durumlarına bakıldığında çoğunluğun (7 aile) 150 - 250 bin TL arasında aylık gelire sahip oldukları görülmektedir.

Deneklerin dördü Hacettepe Üniversitesi Çocuk Hastanesi Metabolizma ünitesince yürütülen tarama programı içerisinde doğumdan hemen sonra tanısı konup diyet tedavisine alınan çocuklardır. Diğer 3 çocuk 9. ayda, 3 çocuk da 2 yaş sonrası tedaviye alınmışlardır.

Ailelerin tarama yöntemi ile ilk çocuklarında PKU tanısı 3 çocukta konmuştur. İlk çocukları sağlam olup ikinci çocukta fenilketonuri çıkan 5 olgu vardır.

İleri yaşlarda tanı konan çocuklar araştırıldığında, ailelerin çocuklarında izledikleri gelişme geriliği, başını tutamama, yürüyememe, anneyi tanıyamama gibi bulgularla değişik hastanelere başvurdıkları ve sonuç olarak Hacettepe Hastanesinde tanı konan çocuklar olduğu görülmektedir. Çocukların boy ve ağırlık ölçüleri normal sınırlar içinde bulunmuştur. Bu durum olgu sayısının azlığından ve çoğu olguda erken tanı konulabilmiş olmasından kaynaklanmaktadır.

Araştırma kapsamına giren çocuk ailelerinin hepsinin okuyamaz olmaları, diyetin önemini kavramalarına ve diğer geç tanı konanlarda çocuklarındaki mental ve motor geriliğin diyet tedavisine başlandıktan sonra düzeldiğini izlemeleri diyeti tam olarak öğrenmelerine ve uygulamalarına neden olmuştur. Diyete bir yaş ve sonrası çocukların alınması, o dönemde daha değişik ve çeşitli besinlerin tüketilmek istenmesi ile ilgilidir. Ailelerin, Türkiye'de bu tür besin teknolojisi olmaması nedeniyle, bilinçli olarak, çocuklarında oluşabilecek bozuklukları önlemek amacıyla değişik ürünlere gereksinim duymaları, çeşitli ürünler içeren bu diyet tedavisinin uygulanmasına olanak yaratmaktadır.

Ailelere şimdiye kadar diyeti uygulamada zorlukları olup olmadığı sorulduğunda, alınan yanıtların hepsi çocukların besinleri iyi aldıkları, fakat ileri yaşlarda zaman zaman doymadıkları ve deęi-

şik besinler istedikleri ve bunu zorla alma eğiliminde oldukları doğrultusundadır. Bir başka sorun da çocukların yedikleri normal besinlerle birlikte aldıkları fenilalaninsiz özel diyet mamalarının çok pahalı olmasıdır.

Tablo 2 : Diyet Uygulanmasının Başında ve Sonundaki Kan FA Düzeyleri

Başlangıç Denek No.	Kan Fenilalanin Düzeyi (mg/dl)	
	Başlangıç	Deney Sonu
1	4.4	5
2	1.2	1.6
3	5.0	10.0
4	7.3	3.0
5	10.4	6.0
6	5.2	3.0
7	17.9	10
8	14.7	10
9	17.6	10
10	1.9	3
Ortalama	8.56	6.16

Tabloda görüldüğü gibi özel FKU maması ve hazırlanmış düşük fenilalaninli yiyecekler ile hazırlanan diyet ortalama kan FA düzeylerinde düşüş sağlamıştır. İki değer arasındaki fark 2.4 mg/dl olarak saptanmıştır. Denek sayısının azlığı nedeniyle istatistiki olarak fark önemsiz bulunmuştur.

TARTIŞMA

Fenilketonüri erken tanımlandığı zaman semptomları önlenebilen bir metabolizma hastalığıdır. Bu kalıtsal hastalık Türkiye’de, birçok ülkeden daha sık görülmektedir. Ülkemizde yenidoğan 21.000 bebekte yapılan bir tarama çalışmasında, «Guthrie testi» ile tipik fenilketonüri sıklığı 1 : 2625; kalıcı hiperfenilalaninemi sıklığı 1 : 5200 olarak saptanmıştır (11).

Fenilketonüri doğuştan bir metabolizma hastalığı olup tedavisi uygun bir diyetle olanaklıdır. Bu nedenle ailelerin hepsi hastalık tanısı konduktan sonra özel bir eğitime alınmakta, hastalığın oluş nedeni, tedavi şekli, beslenmenin önemi, besin seçimindeki değişimler ve diyet uygulamadaki hataların sonuçları ve kullanılacak özel formüller ailelere geniş kapsamlı bir biçimde anlatılmaktadır.

Fenilketonürde fenilalanininden kısıtlı diyet, tedavinin temelini oluşturur (12). Başarılı bir diyet tedavisi ancak büyüyen bir çocuğun gereksinimlerine uygun bir beslenme düzeninin uygulanması ile olanaklıdır.

Diyet tedavisine yaşamın ilk günlerinde başlanan çocukta kan fenilalanin düzeyi sürekli 7 mg/dl'den azsa (olması gereken 2.5 - 5 m/dl) ve çocuğun büyümesi normalse, çocuk normal olarak bulunması gereken zeka düzeyine erişebilir (13). Araştırmamıza alınan çocukların 4'ü tarama programı içerisinde FKU tanısı konmuş ve hemen diyet tedavisine alınmış hastalar olup oldukça iyi durumdadırlar. Başka bir çalışmada, 69'unu klasik fenilketonüri, 13'ünü de değişik hiperfenilalaninemili çocukların oluşturduğu toplam 82 çocuktan 27'si 3 haftalık iken, 12'si 3 - 6 haftalık iken tanımlanıp tedaviye alınmıştır (14). Doğumdan 3 aya kadar olan devrede tanımlanarak düşük fenilalaninli diyet alan çocuklarda zeka bölümü (IQ) 62 - 125 arasında bulunmuştur. 3 - 6 ay arasında tanımlanıp tedaviye alınan çocuklarda bu değerler, fark çok az olmakla birlikte, biraz daha düşüktür. Tedavilerine 8. aydan sonra başlanan çocuklarda ise zeka bölümleri 46 - 66 arasındadır. Bu durum erken tanı ve diyet tedavisinin zeka gelişimi açısından ne kadar önemli olduğunu göstermektedir. Bizim araştırmamızda da 3 çocuk 9. ayda, 3 çocuk da 2 yaş sonrasında tanı konan çocuklardır. Erken diyet tedavisine alınmayan ya da diyet tedavisi tam olarak uygulanmayan ve bu nedenle geri zekalı bir çocuğun toplumumuza getireceği yük tartışılmaz. Hastaya zamanında yardım edebilmek için yeni doğan bebeklerde FKU taramaları yapılması ve bu taramaların ülke düzeyine yayılması gerekmektedir.

İncelenen hastaların üçünün fenilketonüri birer kardeşi vardır. Diğer 3 hasta ikinci çocuk olup ilk kardeş sağlıklıdır. 4 hasta da, ilk çocuğu FKU'lu olan ailelerin çocukları olan, tarama programında tanıları konmuş ve hemen diyetle alınmış çocuklardır. Ülkemizde fenilketonüri için yurt çapında bir tarama yapılamadığından hastalar genellikle geç yaşlarda tanımlanmışlar ve hastalığın erken tanımlandığında tedavi edilebilir özelliğinden yararlanamamışlardır. Yeni doğacak kardeşler için bu konu aileye genetik danışmanlık verebilmek için önemlidir. Kendilerinin taşıyıcı kişiler olduklarını ve her doğum için % 25 oranında bir geri zekalı çocuğa sahip olma risklerinin varlığını bilmek, ailelerin doğum kontrolü uygulamala-

rını ya da doğar doğmaz çocuklarını bu yönden yapılacak bir incelemeye getirmelerini sağlayabilir.

Hasta ailelerin geldikleri bölgelere göre dağılımlarına bakıldığında, İç Anadolu ve Karadeniz bölgelerinin öncelik taşıdıkları görülmektedir. 1984 yılında yapılan ve 7.400 çocuğu kapsayan, çocukların mental motor gelişimlerinin incelendiği bir araştırmada da benzer bulgulara rastlanmıştır (15). Hastanemizin İç Anadolu bölgesinde olması, başkent Ankara'nın her bölgenin insanını barındırması nedeniyle özellik taşımaktadır.

Paine (16) tarafından yapılan bir çalışmada, fenilketonürlü çocukların boy ve ağırlıklarının normal çocukların boy ve ağırlıklarından az olduğu gözlenmiştir. 307 fenilketonürlü çocuğun boy ve ağırlıkları incelendiğinde; % 30.9'unun kiloca, % 32.6'sının da boyca normalden geride olduğu bulunmuştur. Bizim araştırmamızda çocukların boyları ve ağırlıkları yaşlarına göre normal bulunmuş olup, hastalığın erken çağda tanınmasının bu sonucu doğuran önemli etmen olduğu düşünülebilir. Erken tanı şansı ve tedavi uygulanması için gerekli maddi koşullar bulunsa da, ailenin, özellikle annenin eğitimi ve hastalığı kabulleniş kapasitesi, çocuğun gelişmesinde önemli bir etkidir. Özel mamaların zaman zaman bulunmasındaki zorluk, bunların çok pahalı olması ve ülkemizdeki toplumsal ve kültürel nedenler de tedavide sorunlar yaratıcı öğelerdir. Araştırma kapsamına alınan anababaların altısı ilkokul mezunu olup anneler ev kadını, babalar ise serbest meslek sahibi ve işçidirler. Bu aileler ekonomik olarak da orta sınıfı temsil etmektedirler. Ailelerin tümü Emekli Sandığı kapsamında ve sigortalı olmakla, özel mama paraları devletçe karşılanmaktadır. Ailelere önerilen diğer ürünler de bitkisel kaynaklı, sebze meyve grubunda besinler olmakla ekonomik bakımdan sağlanabilir türdendir. Buna karşılık, ailelerin bazılarında normal öğün sayısının olmaması, bazı ailelerin kalabalık olmaları, bu çocukların özellikle dikkatli beslenmeleri konusunda bazı zorluklar yaratmaktadır. En önemli zorluk, çocuğa, doygunluk yaratıcı, başka besinlere özenmeyeceği bir beslenme alışkanlığını kazandırmaktadır. Geliştirilen ürünlerin bu çocukların beslenmesinde karşılaşılan bu sorunların düzeltilmesinde yararlı olduğu sonucuna varılmıştır.

SONUÇ

Hazırlanan ve 10 gün süre ile ekmek, sebze, meyve değişimlerini ve değişik tatlıları içeren 22 standart tarife çocuklar tarafından iyi tüketilmiş ve kan fenilalanin düzeylerinde bir yükselme saptanmamıştır. 5 olguda başlangıç FA düzeylerinden daha düşük kan FA sonuçları alınmış olup çocuklardaki zihinsel gelişme açısından olumlu bir sonuç elde edilmiştir.

Bu tür diyet uygulamalarında amaç hastalarda ruhsal ve bedensel doyum sağlamakla birlikte kan fenilalanin düzeylerini yükseltmemek ve oluşabilecek mental ve motor geriliği önlemektir. Bu çalışma bu amaca ulaşılabileceğini göstermiştir.

SUMMARY

THE EFFECT OF LOW PHENYLALANINE DIET ON BLOOD PHENYLALANINE LEVELS OF CHILDREN WITH PHENYLKETONURIA

Köksal, G.,

Prevalence of phenylketonuria (PKU) is much higher in Turkey than other countries. According to a screening test among 21.000 children, the prevalence of PKU was found 1 : 2625 and that of hyperphenylalaninemia 1 : 5200. Although this is a very important problem, no special low phenylalanine food is produced and marketed in Turkey. The objective of this research is to develop low phenylalanine foods and to study the effect of these foods on blood phenylalanine level of PKU children and to evaluate the acceptance of the children. Twenty two special low phenylalanine food recipes were developed. Ten children with PKU were fed with a diet containing these foods in addition to PKU₂ formula for ten days. Blood levels of phenylalanine were measured at the beginning and at the end of the diet period. At the same time the acceptance of these foods by the children was surveyed through interviewing the family. The result of the study indicated that the blood level of phenylalanine can be controlled and the children may be satisfied at the same time.

KAYNAKLAR

- 1 -- Hsia, D.Y.Y, Rowley, W, and Raskin, N.J: Clinical Management of Phenylketonuria, Quart Bull, Northwestern Univ. M. School, 36 : 25, 1962.
- 2 -- Vaughan, V.C., McKay, R.J. Çev, Ed : Gedikoğlu, G., Kazancıgil. A. : Nelson Çocuk Hastalıkları. Güven Kitapevi, Ankara, 1978.
- 3 -- Aydın, A., Coşkun, T. : Klasik Fenilketonüri, Katkı. 6 : 656, 1985.
- 4 -- Nelson, W.H., Behrman, R.E., Vaughan, V.C. (Ed) : Nelson Textbook of Pediatrics. 12th Ed. W.B. Saunders. Philadelphia. 1983.
- 5 -- Krassner, M.B. : Diet and Brain Function, Nutr. Rev. 44 (Supp) : 6 : May, 1986.
- 6 -- Francis, E.M. : Diet for Sick Children. 3th Ed. Blackwell Scientific Publications. Oxford : 1974.
- 7 -- Milupa : Milupa PKU₁ and PKU₂, for the Dietary Treatment of Phenylketonuria and Hyperphenylalaninemia. Friedrichsdorf, 1982.
- 8 -- Flannery, D.B., Hitchcock, E., Manues, P : Dietary Management of Phenylketonuria from Birth Using a Phenylalanine-free Product, J. Pediatr. 103 : 247, 1983.
- 9 -- Parker, C.E., Shaw, N.F., Mitchell, J.E., Koch, R. Wenz. E., Fishler, K. : Clinical Experience in Dietary Management of Phenylketonuria with a New Phenylalanine-free Product. J. Pediatr. 91 : 941. 1977.
- 10 -- Besinlerin Bileşimi, Türkiye Diyetisyenler Derneği Yayını. Çağ Matbaası, 1986.
- 11 -- Özalp J., Coşkun, T. Kitapçı, F., Aydın, A. : Fenilketonüri ve Ülkemizde Görülme Sıklığı, Çocuk Sağ. Hast. Dergisi. 1 : 108, 1986.
- 12 -- Collins, J.E., Leonard, J.V. : The Dietary Management of Inborn Errors of Metabolism. Human Nutrition, Applied Nutrition, 39 A : 1985.
- 13 -- Bartholome, K., Byrd, D.J., Kaufman, S., Milstien, S. : A Typical Phenylketonuria with Normal Phenylalanine Hydroxylase and Dihydropteridine Reductase Activity In Vitro. Pediatrics, 59 : 757, 1977.
- 14 -- Kong, E, S. Sollee N, D. and Gerald, P. S. : Results of Treatment and Termination of the Diet in Phenylketonuria (PKU), Pediatrics, 46 : 881, 1970.
- 15 -- Bilgen, C., Mental-Motor Geriliği Olan Çocuklar Arasında Fenilketonüri Görülme Oranı ve Fenilketonürlü Çocukların Demografik Özellikleri, Hacettepe Üniv. Sağlık Bilimleri Fak. Bilim Uzm. Tezi, Ankara, 1984.
- 16 -- Paine, R. S. The Variability in Manifestation of Untreated Patient with Phenylketonuria, Pediatrics, 27 : 465, 1961.

DÜŞÜK FENİLALANINLI YIYECEKLER

Temel Malzemesi	Yiyecek Adı
1. Nişasta Helvası	Nişasta Şeker Sıvı yağ Su
2. Nişastalı Sahlep	Nişasta Şeker Tarçın Su
3. Elma Şekeri	Elma Limon suyu Şeker Su
4. Su Muhallebisi	Nişasta Margarin Bal Tarçın Su
5. Elma Tatlısı	Elma Şeker Nişasta Margarin Pudra şekeri Su
6. Muzlu Pelte	Nişasta Muz Şeker Margarin Su
7. Kakaolu Pelte	Nişasta Şeker Kakao Margarin Su
8. Kurabiye	Nişasta Pakmaya Şeker Vanilya Hindistan cevizi Tarçın Limon suyu

Yiyecek Adı	Temel Malzemesi
9. Çörek	Pirinç unu Pakmaya Margarin Şeker Vanilya Hindistan cevizi Tarçın Limon suyu Limon kabuğu Su
10. Un Kurabiyesi	Nişasta Un Pudra şekeri Vanilya Sıvı yağ
11. Tarçınlı Kek	Mısır unu Şeker Nişasta Portakal suyu Kabartma tozu Tarçın Sıvı yağ Su
12. Sade Kek	Mısır unu Şeker Portakal suyu Kabartma tozu Nişasta Sıvı yağ Su
13. Sebze Çorbası (Yazlık)	Pirinç Patates Fasulye Kabak Domates Sıvı yağ Tuz Su
14. Soğuk Çorba	Domates Soğan Sarmısak Sıvı yağ Sirke

Yiyecek Adı	Temel Malzemesi
	Tuz Karabiber Salatalık Biber (yeşil) Maydanoz
15. Türlü (Yazlık)	Patates Fasulye Kabak Domates Sıvı yağ Tuz Su
16. Türlü (Kışlık)	Havuç Patates Pırasa Sıvı yağ Tuz Su
17. Borç Çorbası	Domates Lahana Havuç Kereviz Maydanoz Dereotu Kuru soğan Sıvı yağ Pancar Sirke Tuz - karabiber Şeker
18. Zeytinyağlı Pırasa	Pırasa Kuru soğan Havuç Sıvı yağ Salça Tuz Pirinç
19. Sebze Çorbası (Kışlık)	Pirinç Patates Havuç Salça Sıvı yağ Maydanoz

Yiyecek Adı	Temel Malzemesi
20. Kabak Bayıldı	Kabak Sıvı yağ Kuru soğan Su Tuz Dereotu
21. Erişte	Un Nişasta Tuz Su
22. Pirinç Pilavı	Pirinç Sıvı yağ Tuz Su