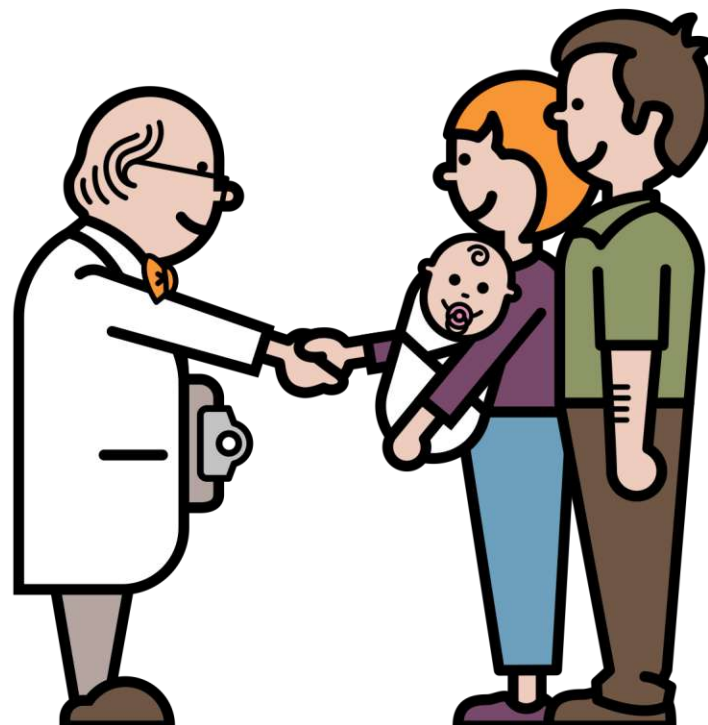


ფენილკეტონურია

ფკუ

საინფორმაციო ბროშურა
ოჯახებისათვის

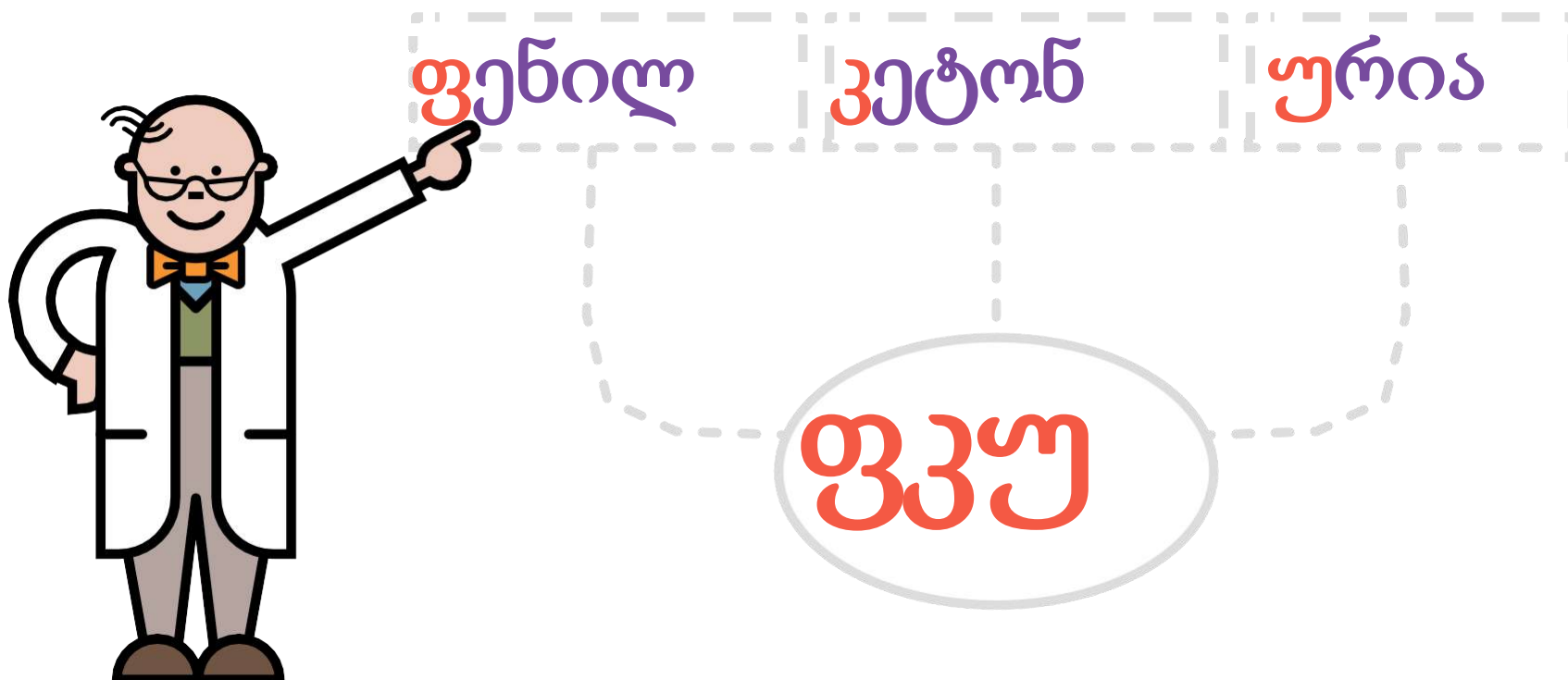


საქართველოს თანდაყოლილ მეტაბოლურ დარღვევათა საზოგადოება



რა არის ფენილკეტონურია?

ფენილკეტონურია თანდაყოლილი მეტაბოლური დაავადებაა.



რა არის ფენილკეტონურია?



სისხლში მომატებულია
ფენილალანინის დონე



შარდში მომატებულია
ფენილკეტონების დონე

რა გავლენას ახდენს ფენილკეტონურია ორგანიზმზე?

ფენილკეტონურიის დროს
ორგანიზმში ირღვევა ცილების
დაშლის პროცესი.

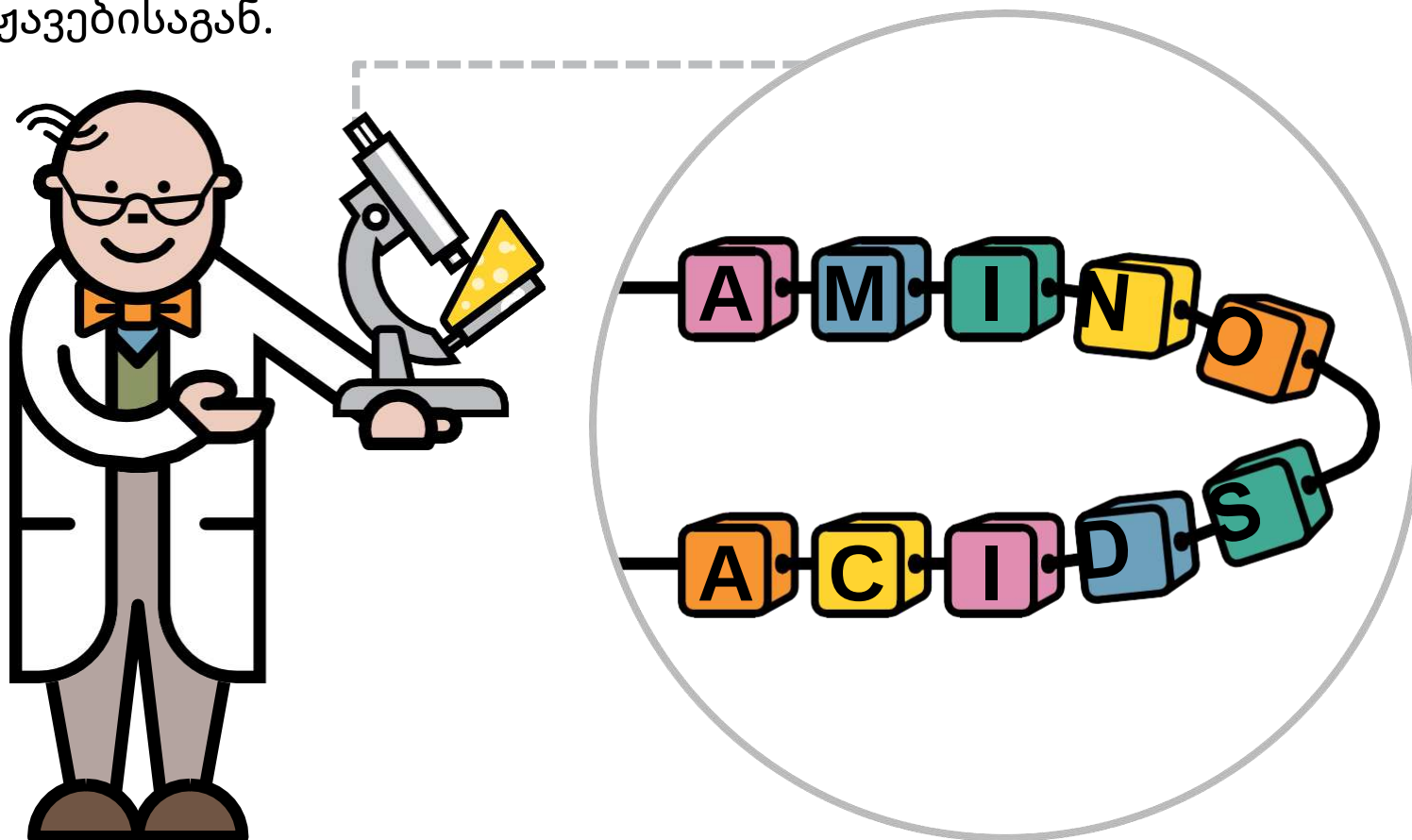
ცილები გვხვდება როგორც ჩვენს
ორგანიზმში, ასევე სხვადასხვა
საკვებში.

ორგანიზმს ცილა სჭირდება
ზრდისა და განახლებისათვის.



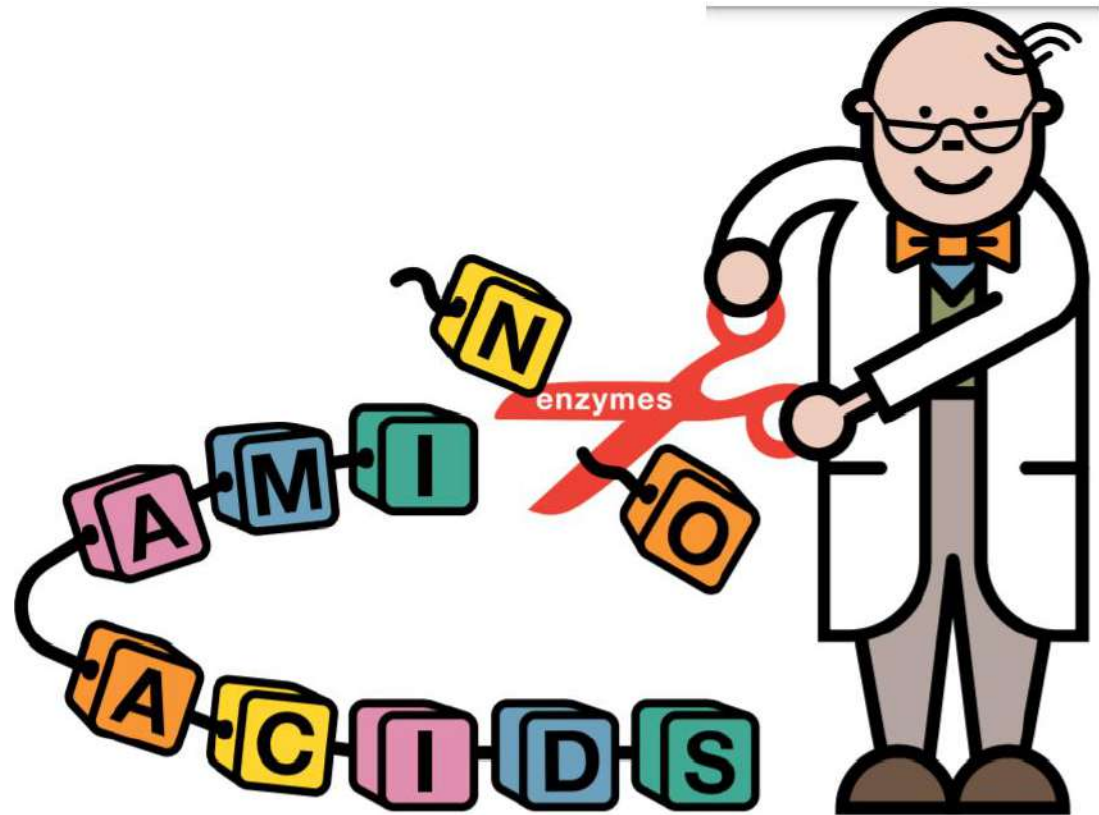
რა არის ცილა?

ცილა არის ნივთიერება, რომელიც შედგება მცირე ზომის ნაწილებისგან - ამინომჟავებისაგან.



ცილა და ფერმენტები

ფერმენტები მონაწილეობენ მეტაბოლიზმში და ასრულებენ ქიმიური მაკრატლის ფუნქციას - შლიან ცილებს ამინომჟავებად.

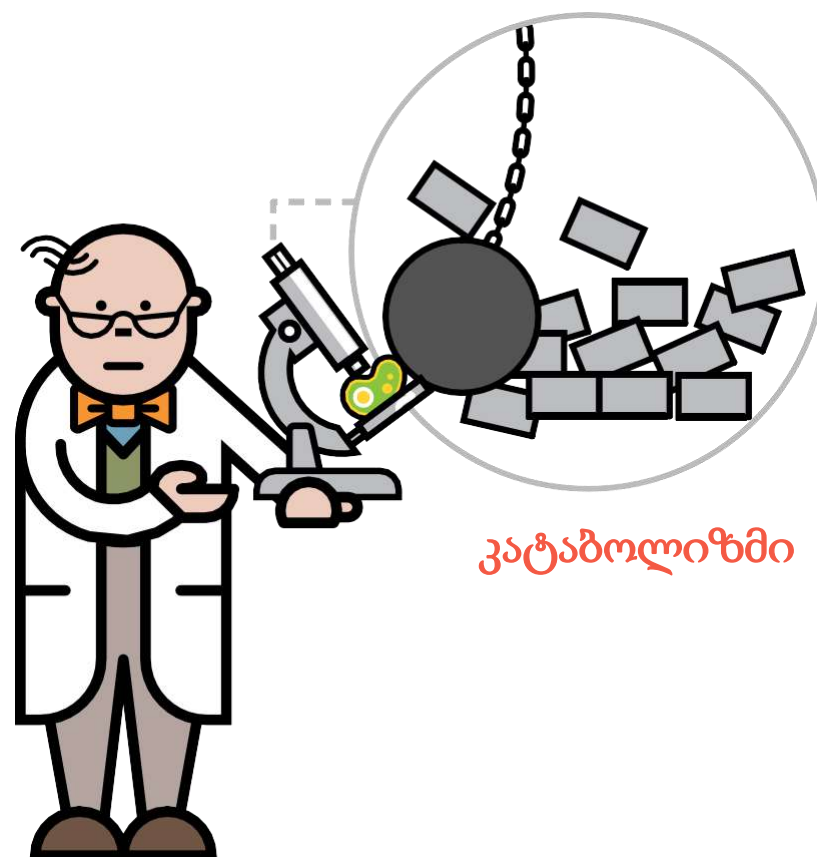


ცილის მეტაბოლიზმი

მეტაბოლიზმი არის ყველა ის პროცესი, რაც ჩვენი ორგანიზმის უჯრედებში მიმდინარეობს.



ანაბოლიზმი



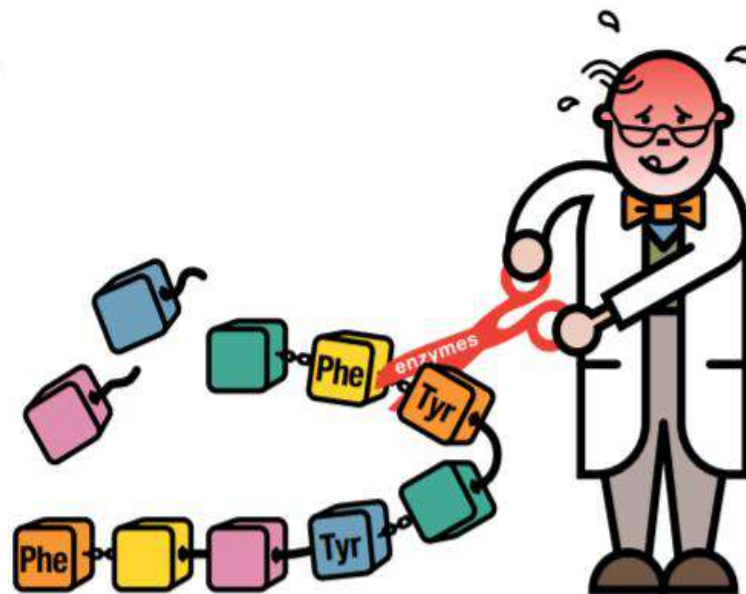
კატაბოლიზმი

რა ხდება ფენილკეტონურიის დროს?

ფენილკეტონურია გამოწვეულია ფერმენტი **ფენილალანინჰიდროქსილაზას** დეფიციტით.

ეს ფერმენტი ფენილალანინს გარდაქმნის თიროზინად.

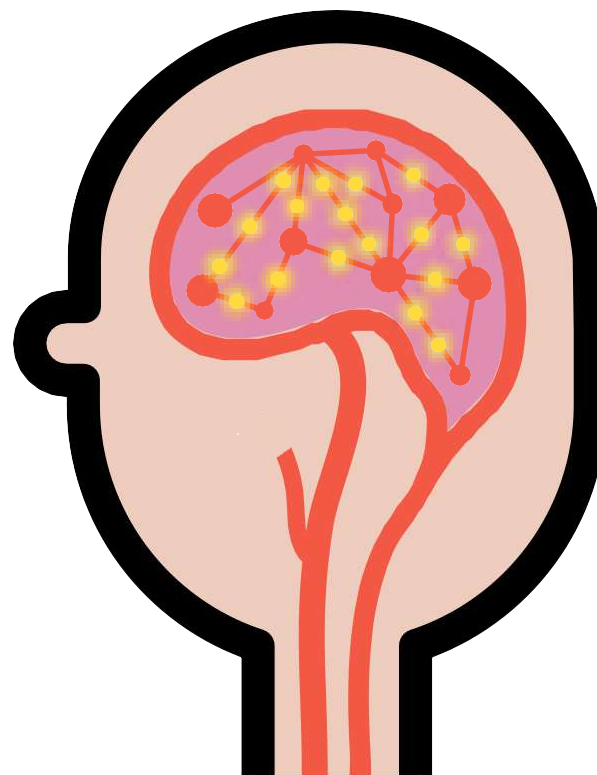
დეფიციტის შემთხვევაში ამინომჟავა ფენილალანინი არ განიცდის გარდაქმნას, გროვდება სისხლში და ტვინის ქსოვილში. თიროზინის დონე კი მცირდება.



რა გავლენას ახდენს ფენილალანის მაღალი დონე?

ფენილალანის დაგროვება იწვევს ტვინის შეუქცევად დაზიანებას და ვლინდება ინტელექტუალური განვითარების შეფერხება, სწავლისა და ქცევის პრობლემები.

ფენილკეტონურიის დროული და სწორი მართვა აგვარიდებს ზრდისა და განვითარების პრობლემებს და სხვა გართულებებს.



როგორ ხდება ფენილკეტონურიის დიაგნოსტიკა?

ფენილკეტონურიის დიაგნოსტიკა ხდება ახალშობილთა სკრინინგით.

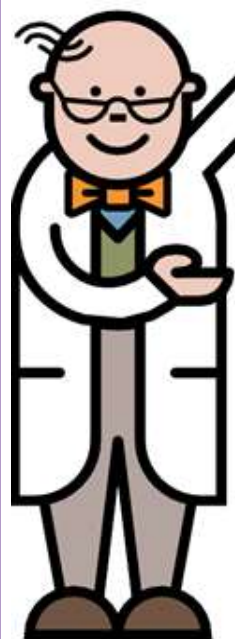
სკრინინგის ჩასატარებლად გროვდება სისხლის რამდენიმე წვეთი, რომელშიც ისაზღვრება ფენილალანინის დონე.

ფენილალანინის მაღალი დონე შესაძლოა ნიშნავდეს, რომ ბავშვს აქვს ფენილკეტონურია.

დიაგნოზის დასადასტურებლად საჭიროა დამატებითი ანალიზების ჩატარება.



როგორ ხდება ფენილკეტონურიის მართვა?



- შეზღუდეთ ცილით მდიდარი საკვები
- დაითვალოთ ფენილალანინის შემცველობა საკვებში
- მიიღეთ ცილოვანი დანამატები
- მიიღეთ ცილის დაბალი შემცველობის საკვები
- მოერიდეთ ასპარტამს



შეზღუდეთ ცილით მდიდარი საკვები

მოერიდეთ ცილით მდიდარი საკვების მიღებას, რადგან მასში დიდი რაოდენობითაა ფენილალანინი. ასეთი საკვებია: **ხორცი, თევზი, კვერცხი, ყველი, რძე, პური, მაკარონი, თხილი, სოიო, ტოფუ.**

მოერიდეთ ისეთი საკვებისა და სასმელის მიღებას, რომელიც შეიცავს ასპარტამს.

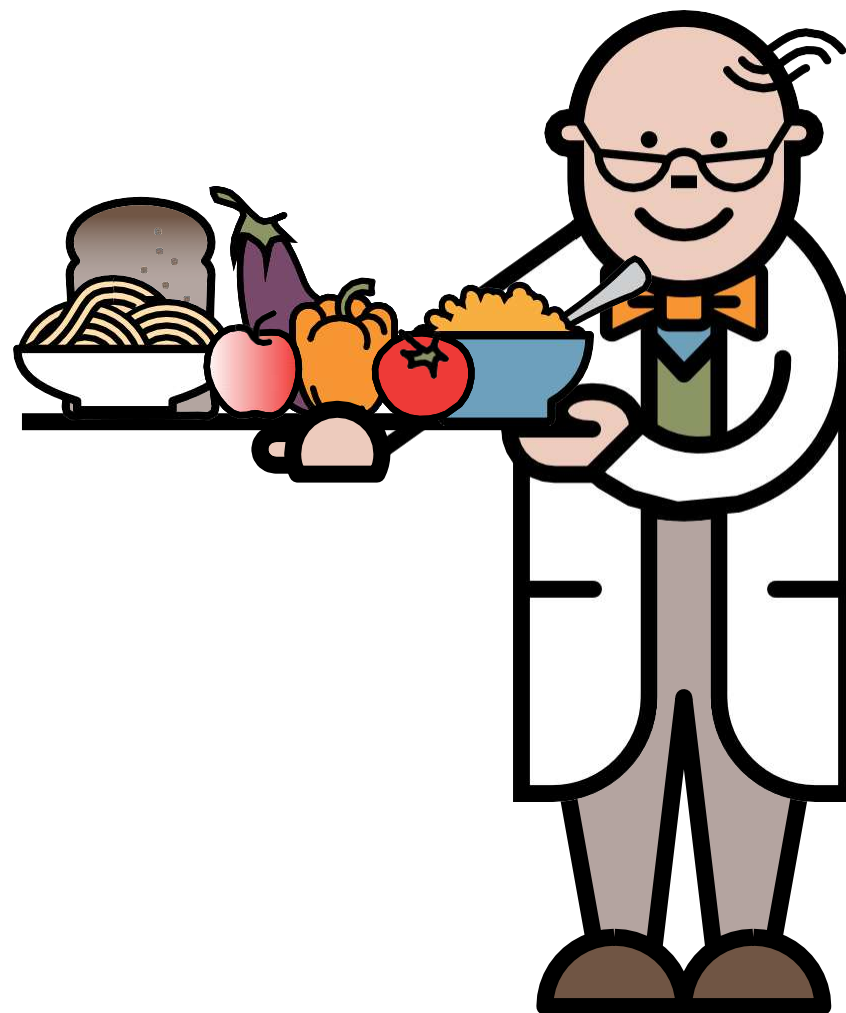


მიიღეთ ცილის დაბალი შემცველობის საკვები

საკვები, რომელიც შეიცავს მცირე რაოდენობით ფენილალანინს შეგვიძლია მივიღოთ ჩვეულებრივი რაოდენობით.

ასეთი საკვებია ხილი და ბოსტნეული, ასევე სპეციალური საკვები ცილის მცირე შემცველობით.

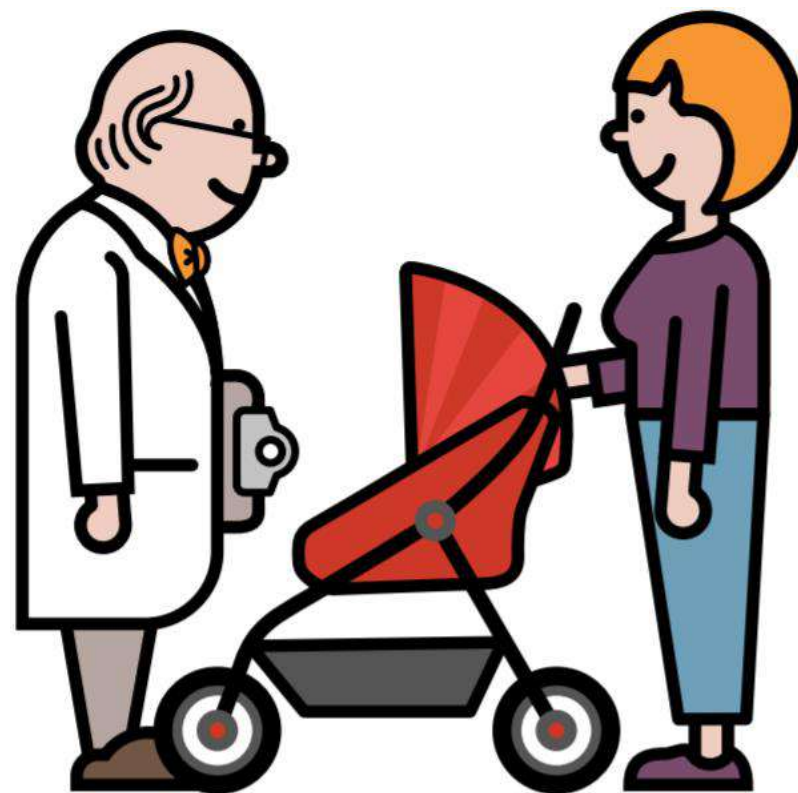
ეს საკვები ენერგიის წყაროა და მრავალფეროვნებას მატებს დიეტას.



დაითვალეთ მიღებული ფენილანალინის რაოდენობა

ჩვილები მცირე რაოდენობით ფენილანალინს (ცილას) იღებენ დედის რძიდან ან ხელოვნური საკვები ნარევიდან.

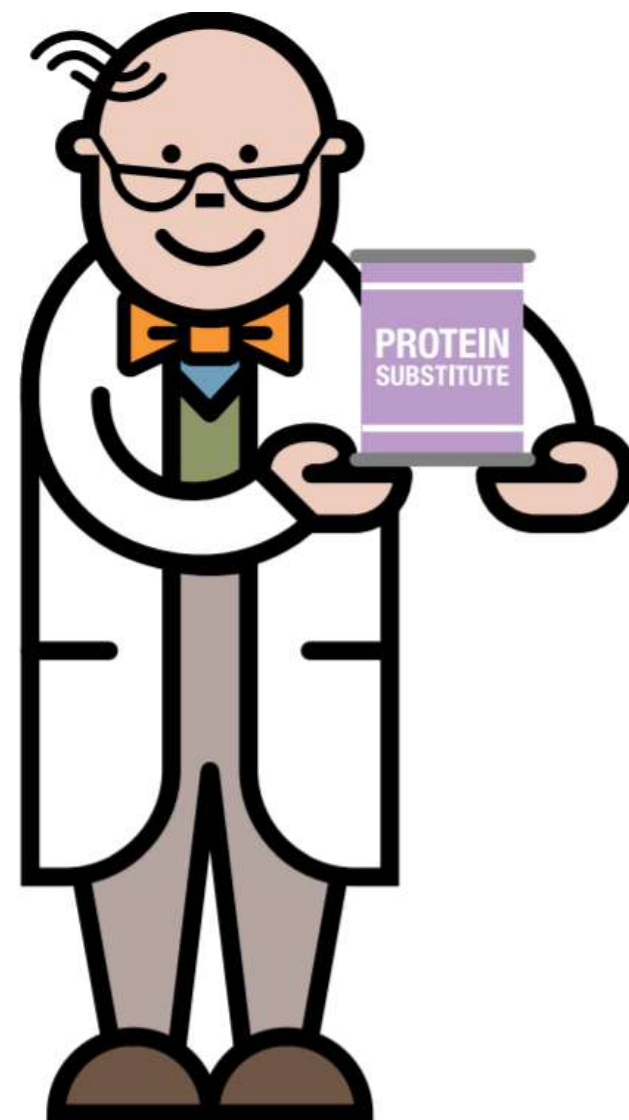
მიღებული ცილის რაოდენობის მონიტორინგი რეგულარულად უნდა ხორციელდებოდეს მეტაბოლური დიეტოლოგის მიეს.



ცილოვანი დანამატები

ცილოვანი დანამატების მიღება აუცილებელია, რათა ბავშვის ორგანიზმმა საჭირო დაოდენობით მიიღოს ცილები, ენერგია, ვიტამინები და მინერალები.

მათ რაოდენობას გასაზღვრავს ექიმი-მეტაბოლისტი ან ნუტრიციოლოგი (დიეტოლოგი).



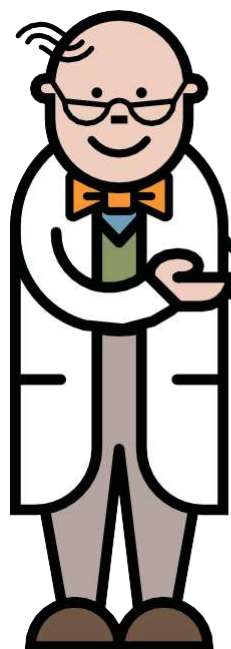
როგორ ვიქცევით ავადობის დროს?

ნებისმიერი ავადმყოფობისას ორგანიზმს დამატებითი ენერგია სჭირდება, ძლიერდება კატაბოლიზმი - ცილების დაშლა, რაც ზრდის ფენილალანინის დონეს სისხლში.

აუცილებელია დიეტის გაგრძელება და მისი რაც შეიძლება ზუსტად დაცვა.



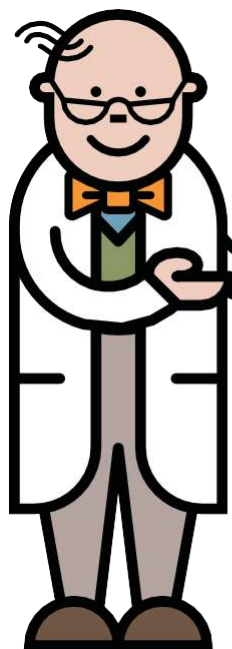
როგორ ხდება ფენილკეტონურიის მონიტორინგი?



- ✓ სისხლში ფენილალანინის განსაზღვრა
- ✓ სიმალლისა და წონის კონტროლი
- ✓ განვითარების ეტაპების შეფასება
- ✓ დიეტის მოდიფიცირება ასაკის, წონისა და სისხლში ფენილალანინის დონის შესაბამისად.

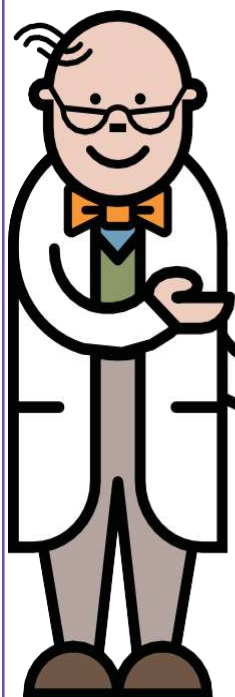


ქრომოსომები, გენები, მუტაციები



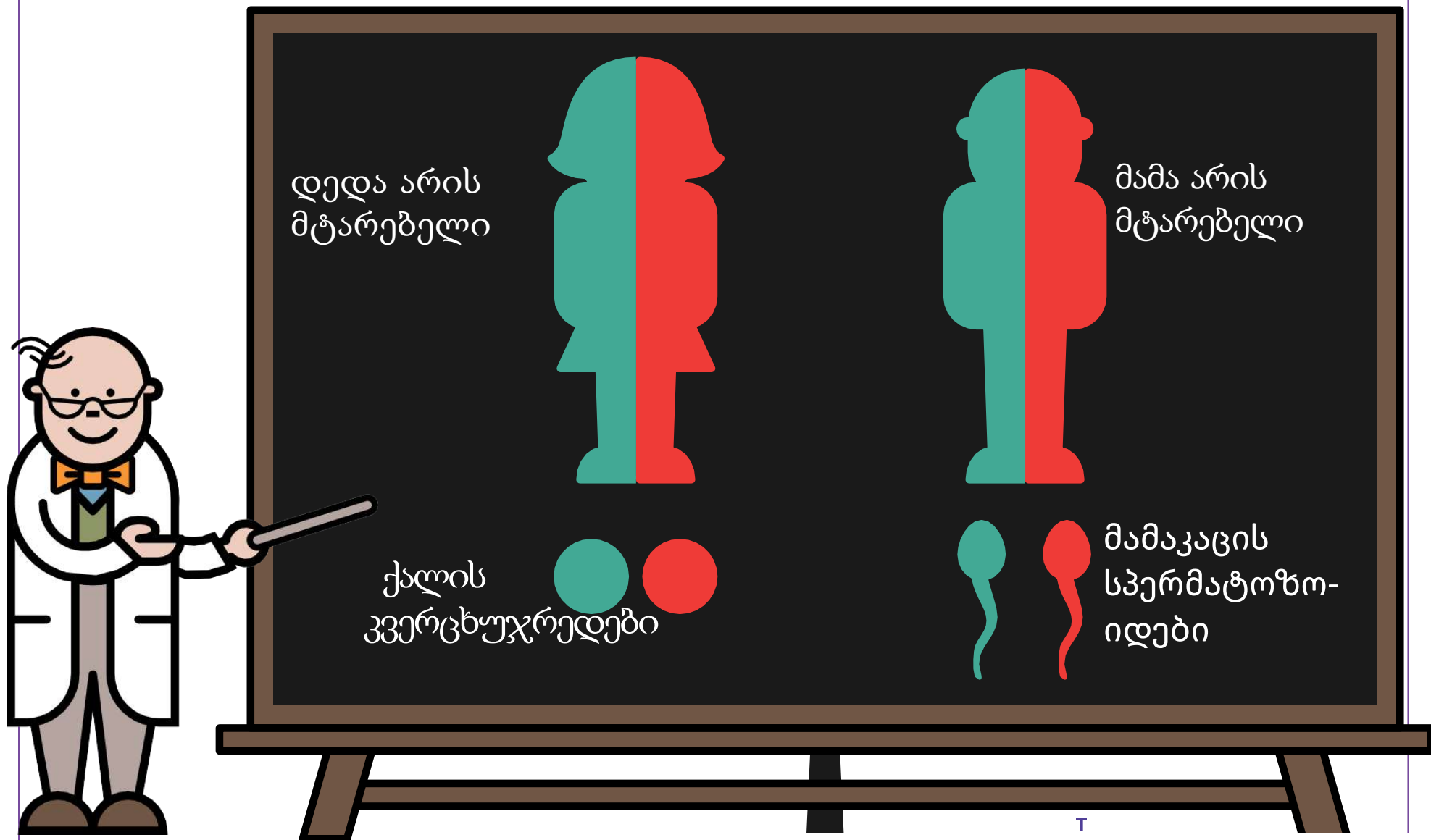
- ადამიანებს აქვთ ქრომოსომები, რომლებიც შედგება დეზოქსირიბონუკლეის მჟავისაგან (დნმ).
- გენი არის დნმ-ის ნაწილი, რომელიც შეიცავს გენეტიკურ ინსტრუქციებს. ერთი ქრომოსომა შეიძლება შეიცავდეს ათასობით გენს.
- „მუტაცია“ არის ცვლილება ან დაზიანება გენეტიკურ ინსტრუქციაში.
- ჩვენ ქრომოსომებს ვიღებთ როგორც დედისაგან, (კვერცხუჯრედი), ასევე მამისაგან (სპერმატოზოიდი).
- ქრომოსომებზე მდებარე გენები ატარებენ ინსტრუქციებს, რაც განაპირობებს დამახასიათებელ ნიშან-თვისებებს.

როგორ გადაეცემა ფენილკეტონურია?

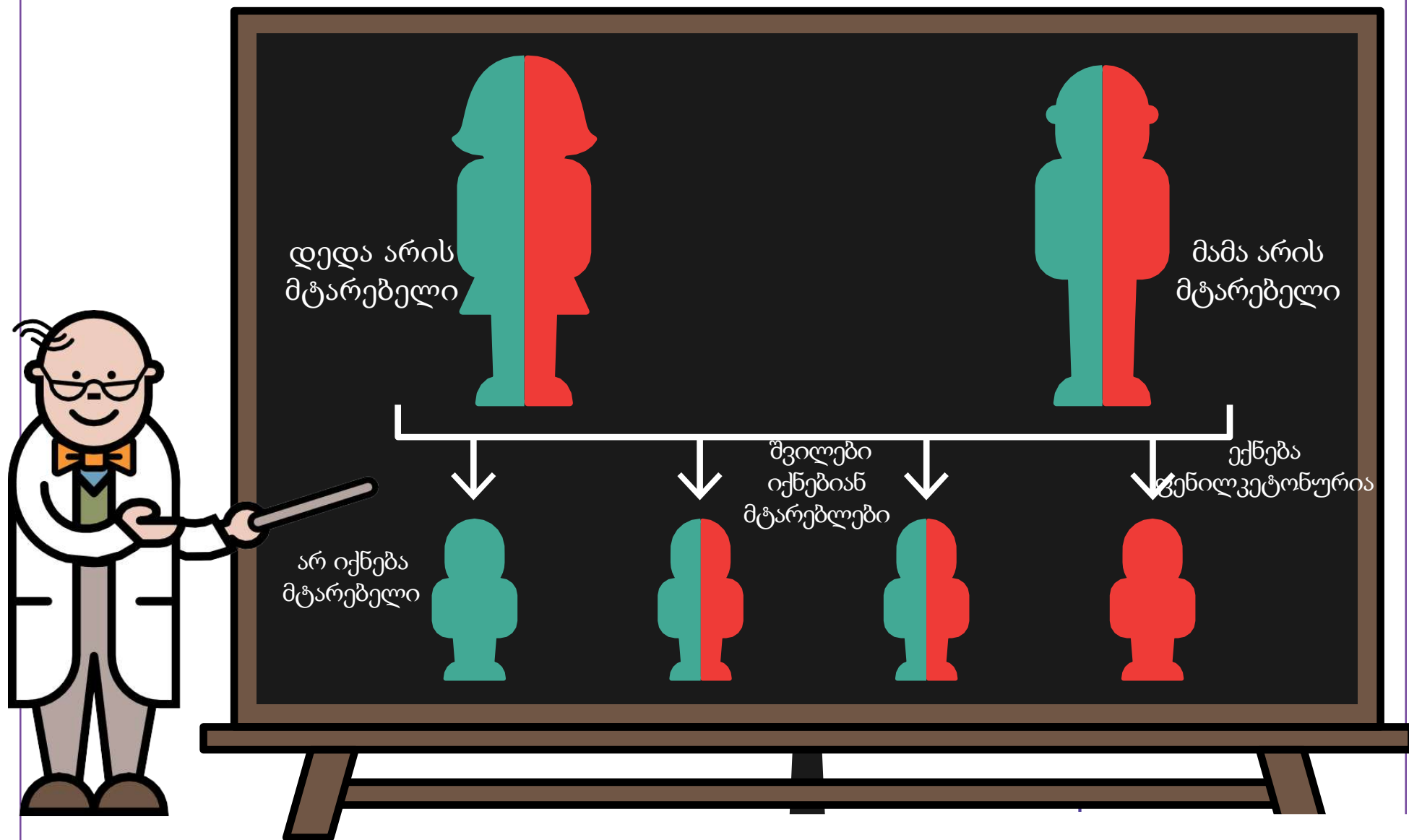


- ✓ ფენილკეტონურია მემკვიდრეობითი დაავადებაა, რომლის პრევენციაც შეუძლებელია.
- ✓ ყველა ადამიანს აქვს წყვილი გენი, რომელიც წარმოშობის ფერმენტ ფენილალანინჰიდროქსილასას. ბავშვებში, რომლებსაც აქვთ ფენილკეტონურია, წყვილიდან არცერთი გენი არ მუშაობს გამართულად. ისინი თითო „არამომუშავე“ გენს იღებენ თითოეული მშობლისგან. ჯამში აქვთ ორი „არამომუშავე“ გენი.
- ✓ ფენილკეტონურიის მქონე ბავშვის მშობლები ამ გენის მტარებლები არიან.
- ✓ მტარებლებში ფენილკეტონურია არ ვითარდება, რადგან წყვილი გენებიდან ერთერთი გენი კარგად მუშაობს.

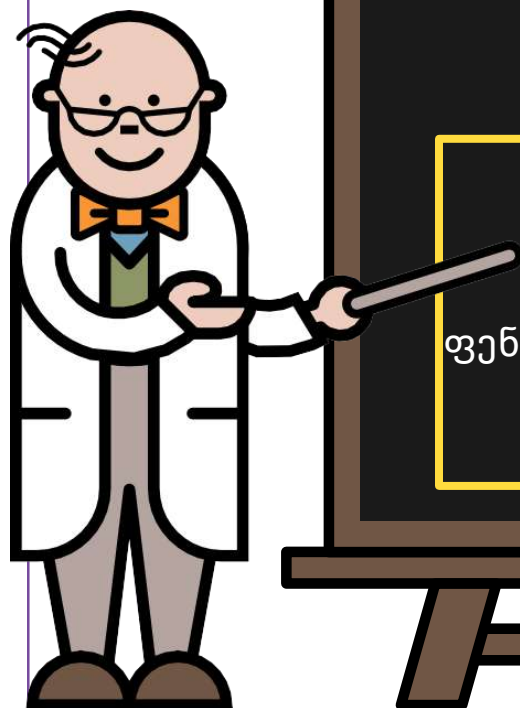
აუტოსომურ-რეცესიული დამემკვიდრება (ფენილკეტონურიის მტარეზლები)



აუტოსომურ-რეცესიული დამემკვიდრება (შესაძლო კომბინაციები)



მომავალი ორსულობა



როდესაც ორივე
მშობელი მტარებელია,
თითოეულ ორსულობაში
რისკი ასეთია:

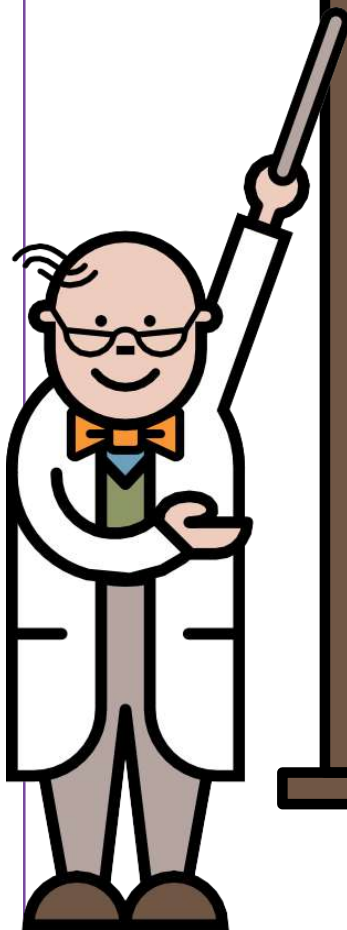
25% შანსი
(4-დან 1)
ფენილკეტონურია

50% შანსი (2-დან 1),
რომ ბავშვი იყოს
ფენილკეტონურიის
მტარებელი

25% შანსი (4-დან 1), რომ
ბავშვს ჰქონდეს ორი
მოქმედი გენი და არ
ჰქონდეს ფენილკეტონურია
და არც მტარებელი იყოს

T

მთავარი გზავნილები



ფენილკეტონურია არის სერიოზული თანდაყოლილი მეტაბოლური დარღვევა.

სიცოცხლისთვის საშიში დაზიანებების აცილება შესაძლებელია ფენილალანინის შეზღუდული შემცველობის დიეტისა და ცილოვანი დანამატების საშუალებით.

საკვებში ფენილალანინის რაოდენობისა და ცილოვანი დანამატების რაოდენობის განსაზღვრა უნდა მოხდეს მეტაბოლური გუნდის მიერ.

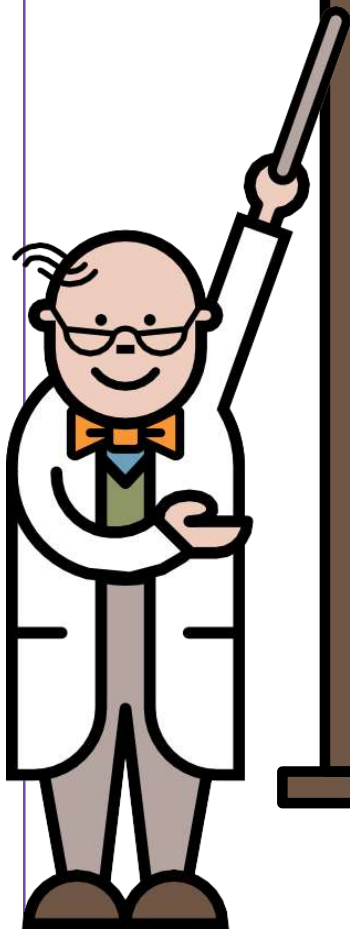
სისხლში ფენილალანინის დონის მონიტორინგი საჭიროა რეგულარულად.

T

საჭირო რჩევები

დარწმუნდით, რომ გაქვთ დიეტური პროდუქტებისა და ცილოვანი დანამატების საჭირო ოდენობა და რომ ისინი ვადიანია.

დარწმუნდით, რომ გაქვთ ცხელების საწინააღმდეგო წამლები და გამოიყენეთ ისინი ექიმის რეკომენდაციის მიხედვით.



T



ბროშურა შექმნილია BIMGD - ბრიტანეთის თანდაყოლილ მეტაბოლურ დაავადებათა ჯგუფის მიერ.

ქართულად ითარგმნა GSIEM საქართველოს თანდაყოლილ მეტაბოლურ დარღვევათა საზოგადოების მიერ.

www.gsiem.ge

TEMPLE

*Tools **E**nabling **M**etabolic **P**arents **L**earning*

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



To learn more, visit MedicalFood.com

BASED ON THE ORIGINAL TEMPLE WRITTEN BY
BURGARD AND WENDEL

Reviewed & revised for North America by: A. Huber

This version of the TEMPLE tool, originally adapted by the Dietitians group of the BIMDG for use within the UK and Ireland, has been further adapted by Nutricia North America for use within United States and Canada. This version no longer represents clinical or dietetic practice in the UK or Ireland.

ZPKUTBEN 11/19

© 2019 Nutricia North America

Supported by **NUTRICIA**
as a service to metabolic medicine