



FENÜÜLKETONUURIAGA LAPS

Teie lapsel diagnoositi fenüülketonuuria, lühendatult FKU (ingl. k. *phenylketonuria*). See infoleht on kirjutatud Teie abistamiseks, et võiksite mõista seda seisundit ning aidata oma väikesel kasvada terveks lapseks, teismeliseks ja täiskasvanuks.

MIS ON FENÜÜLKETONUURIA (FKU)?

FKU on põhjustatud biokeemilisest kõrvalekaldest organismis. Seda põhjustava geenidefekti on laps pärinud mõlemalt vanemalt. Sündides näib laps olevat täiesti terve. Haigus diagnoositakse esimese elukuu jooksul vastavate veretestide uurimisel. 1993ndal aastal sai ka Eestis võimalikuks varajane FKU diagnoosimine ja ravi. Sünnitusmajades võetakse kõigilt vastsündinutelt nende 3ndal elupäeval verd spetsiaalsele filterpaberile, ja need paberid saadetakse uurimiseks Tartu Ülikooli Geneetika ja personaalmeditsiini kliinikusse. Kui selle testi vastus on positiivne (st. leitakse, et fenüülalaniini tase veres on normaalsest kõrgem) ning ka hilisemad testid näitavad, et lapsel on FKU, alustatakse raviga nii ruttu kui võimalik.

Positiivne veretest vastus näitab, et lapse veres on liiga palju ainet mida nimetatakse fenüülalaniiniks. Ilma ravita jääb selline kõrge fenüülalaniini tase veres püsima ning üha kuhjuv fenüülalaniin tungib lõpuks tundlikesse närvirakkudesse ja kahjustab neid. See põhjustab lapse aju normaalse kasvu ja arengu pidurduse ning vaimse arengu mahajäämist.

Fenüülalaniin on valgulise toidu üks koostisosa ning väga vajalik normaalses menüüs. FKU raviks on spetsiaalne dieet, mille abil peatatakse fenüülalaniini kuhjumine organismis. Kui seda hoolikalt jälgida, saab lapse aju normaalselt kasvada ning areneda, ning ta võib elada täisväärtuslikku igapäevaelu, väljaarvatud range dieedi pidamine.

Fenüülketonuuria ravi sai võimalikuks alles 1950ndate aastate lõpul, nii et isegi tänapäeva arstid, dietoloogid, biokeemikud ning teised spetsialistid veel õpivad FKU-d täpsemalt tundma. Eriti pärilikkust puudutavad aspekte ning ravil olnud ja olevate täiskasvanute elukvaliteedi prognoosi. Kindlasti on Teil tekkinud hulgaliselt küsimusi ja enamikele neist oskavad teie last ravivad arstid ka vastata. Kuid kindlasti on ka selliseid, millele ei saa anda ammendavat vastust, kuna meie endi arusaam FKU-st pole veel täiuslik.

MIS ON FENÜÜLALANIIN?

Meie normaalne toit koosneb kolmest põhikomponendist: valgud, rasvad, süsivesikud.

Kõige suuremad valgu allikad on meile liha, kala, munad, linnuliha, piimatooted. Kuid teatud kogus valku leidub ka teraviljades ning köögiviljades, näiteks jahus, riisis, hernestes, ubades. Kõik valgud koosnevad väiksematest ainetest, mida kutsutakse aminohapeteks. On 21 erinevat aminohapet ning igas valku sisaldavas toidus on neid ka erineval määral.

Fenüülalaniin on üks aminohapetest. Ta on just see valgu osa, millega FKU-ga lapse organism ei saa hakkama. Probleem seisneb järgnevas:

Kui te sööte või näksite midagi, siis toidu seedimine saab alguse maos ja jätkub soolestikus. Esimeseks sammuks valkude seedeprotsessis on lõhkuda sidemed, mis ühendavad aminohappeid. Iga aminohape, kaasaarvatud fenüülalaniin, imendub seejärel vereringesse ja teda kasutatakse erinevatel eesmärkidel nagu näiteks kasvamiseks ja organismi erinevate osade säilitamiseks ja uuendamiseks. Väikesed lapsed kasutavad märkimisväärse osa aminohapetest kasvamiseks. Igal juhul peaks toidus olema piisavalt aminohappeid, nii kasvuks kui ka kogu organismi töötamiseks. Liigsed aminohapped muudetakse ensüümide toimele teisteks aineteks. Iga aminohape vajab selliseks muundumiseks talle vastavat ensüümi. Normaalselt muutub fenüülalaniin fenüülalaniin hüdroksülaasi nime all tuntud ensüümi toimele teiseks aminohappeks, türosiiniks. Türosiini kasutatakse organismi poolt paljude tähtsate ainete moodustamiseks (hormoonid, keemilised vahendajained, pruun pigment - melaniin). Fenüülketonuuria puhul puudub organismis ensüüm fenüülalaniin - hüdroksülaas kas täielikult või ta funktsioneerib väga halvasti. Seetõttu ei saa organism muuta liigset fenüülalaniini türosiiniks. Selle tulemusena kuhjub fenüülalaniin verre. Samas aga tekib türosiini, samuti türosiinist valmistatavate keemiliste ainete puudus. Osa fenüülalaniinist muutub fenüülketoonideks, mis väljuvad uriiniga. Kuid see saab juhtuda alles siis, kui fenüülalaniini tase veres on väga kõrge. Sellisel juhul on võimalik uriinis määrata fenüülketoonide olemasolu. Selle järgi saigi haigus nimeks fenüülketonuuria - ehk fenüülketoonkusesus.

FENÜÜLALANIINIVAENE DIEET

FKU ravis on oluline vähendada fenüülalaniini hulka toidus nii, et seda oleks just parajalt - ei liiga palju ega vähe - organismi kasvamiseks ja kudede parandamiseks. Kõik valku sisaldavad toiduained sisaldavad ka fenüülalaniini ning peavad seetõttu olema rangelt piiratud. Sellegipoolest vajavad kõik inimesed, ka FKU-ga, valku.

FKU dieedi jaoks on välja töötatud spetsiaalsed toidusegud, nõ. valgu asendajad, mis sisaldavad väga vähe või siis üldsegi mitte fenüülalaniini. Samas see dieet kindlustab valgu hulga, mida laps vajab. Teie arst soovib teile sobivaima dieedisegu. See sisaldab kõiki teisi aminohappeid ning ka lisaks veidi türosiini mis on vajalikud normaalseks kasvuks. Kogus, mis vastab just Teie lapse konkreetsetele vajadustele, töötatakse arsti poolt hoolikalt välja.

MIS JUHTUB PEALE FKU DIAGNOOSIMIST?

Kohe, kui diagnoos on kinnitust leidnud, hakkab teie laps saama spetsiaalset fenüülalaniinivaest toidusegu. Seda saab ta seni, kuni fenüülalaniini tase tema veres on langenud normaalseks. Tavaliselt võtab see aega paar päeva. Kui fenüülalaniini tase on lubatud piirides, hakkab imik spetsiaalse fenüülalaniinivaese toidu kõrvale saama ka teatud koguse rinnapiima või siis tavalist rinnapiima asendajat. Seda selleks, et tagada kasvuks vajalik fenüülalaniini hulk. Tuletame meelde, et ka FKU diagnoosiga inimesed tulevad normaalselt toime väikese koguse fenüülalaniiniga ning see on vajalik kõigile, kaasa arvatud neile, kellel on FKU. Vajamineva fenüülalaniini saab imik teie rinnapiimast või rinnapiima asendajast.

Kui te toidate oma beebit rinnaga, kindlustab rinnapiim vajaliku fenüülalaniini hulga. Selleks, et laps jooks piima vähem, tuleb talle enne sööki anda pudelist vajalik kogus fenüülalaniinivaest toitu. Siis imeb laps fenüülalaniini sisaldavat piima vähem. Kui te ei toida rinnaga, siis antakse lisaks igal söögikorral mõõdetud kogusele tavalisele piimaasendajale piisav kogus fenüülalaniinivaest toitu, et rahuldada isu ja tagada normaalne kasv.

Te olete pidevalt meditsiinitöötajate ja oma arsti järelvalve all. Nad aitavad teil olukorraga toime tulla.

On võimalik vestelda ka teiste FKU-ga laste vanematega, kes aitavad teil veenduda dieediga toimetuleku võimalikkuses ja samuti teie lapse normaalses tulevikus.

Kokkuvõtvalt koosneb fenüülalaniinivaene dieet esimestel elukuudel järgnevalt:

1. a) väike mõõdetud kogus fenüülalaniini vaba toidusegu, seejärel:

b) rinnapiima isu järgi

või

2. a) väike mõõdetud kogus tavalist rinnapiimaasendajat, seejärel:

b) fenüülalaniini vaba toidusegu isu järgi.

Seega piiratakse naturaalse, fenüülalaniini sisaldava, valgu manustamist imikule, kuid piisav toitainete vajadus tagatakse spetsiaaltoiduga.

JÄRELVALVE JA KONTROLL

Selleks, et kontrollida fenüülalaniini taseme püsimist veres kindlates piirides, peate te saatma lapse vereproove regulaarselt Tartu Ülikooli Geneetika ja personaalmeditsiini kliinikusse. Kui dieedis on vaja teha muudatusi (fenüülalaniini tase veres on kas liiga kõrge või liiga madal), selgitab arst teile, mida ja kuidas teha. Võib tekkida perioode, mil fenüülalaniini tase ei ole etteantud väärtuste piirides. Selle põhjusteks võivad olla kas lapse kiire kasv või haigused. Neil juhtudel tuleb arstiga nõu pidada. Kuid kui fenüülalaniini tase veres on ettenähtust erinev vaid lühiajaliselt, siis pole mingit põhjust muretsemiseks.

MILLISEID TOIDUAINeid VÕIB SÜÜA?

Tahkeid toiduained võib hakata andma samal ajal kui teistelegi lastele, umbes 4 - 6 elukuust. Täpseid juhiseid saate oma arstilt, kuid üldiselt võib anda kõiki puuvilju ja ka suure osa juurviljadest. Kui laps on juba piisavalt harjunud tahke toiduga, tuleks hakata dieeti laiendama, lisades sinna suurel hulgal madala valgusisaldusega toiduaineid. Neid on võimalik saada Eesti Fenüülketonuuria Ühingu kaudu kui ka apteekidest ja kauplustest.

Väikelapseas on fenüülalaniin väheses koguses hädavajalik. Seda saab ta rinnapiimast või selle asendajast seni, kuni ta hakkab sööma mõõdukates kogustes igapäevast toitu (st. näiteks kartuleid, teraviljatooteid). Täpse info selle kohta saate te oma arstilt, kes seletab, millised toiduained ja millistes kogustes on lubatud.

KAS DIEETI VÕIB KATKESTADA?

On kindlaks tehtud, et FKU-ga laps peab pidama ranget fenüülalaniini vaest dieeti kogu oma arengu vältel. Olemasolevate andmete kohaselt peaks ka teismelised ja täiskasvanud piirama fenüülalaniini kogust toidus. Seega tuleks olla dieedil kogu oma elu vältel.

Üsna hiljuti arvati veel, et fenüülalaniinivaese dieedi võib lõpetada umbes 10. - 14. aasta vanuselt ilma, et see põhjustaks mingit ohtu tervisele. Siiski, mitmete FKU diagnoosiga teismelistel ja täiskasvanutel, kes pole enam pidanud fenüülalaniinivaest dieeti, on leitud aju uuringuil kõrvalekaldeid. Ei ole teada nende muutuste tähtsus, kuid on võimalik, et need on tingitud fenüülalaniini piirava dieedi lõpetamisest. Mõningatel juhtudel, kui inimene on uuesti dieeti pidama hakanud, on aju uuringuil ilmnenud muutused hiljem paranenud.

Mõnedel fenüülketonuuriaga täiskasvanuil esineb närvisüsteemi häireid, nagu käte värisemine või koordineerimise häired kätes ja jalgades. Selliste ilmingute põhjused on küll täpselt teadmata, kuid neid seostatakse kõrge fenüülalaniini tasemega veres. Vanemad lapsed ja täiskasvanud väidavad, et nende mõtlemis ja kontsentratsiooni võime on parem, kui nende veres on fenüülalaniini tase lubatud piirides.

Neil põhjustel on meie praegune nõuanne: ***fenüülalaniini piiramine on vajalik kogu elu vältel.***

MIKS ON MEIE LAPSEL FKU?

Lihtsaim vastus oleks, et teie laps on pärinud FKU mõlemalt oma vanemalt. Muidugi on esmaseks reaktsiooniks, et ei teie ega teie partneri suguvõsas ei esine fenüülketonuuriat. Selleks, et te mõistaksite FKU pärilikkust, peame tutvustama viisi, kuidas tunnused lähevad vanematelt lastele.

Me kõik teame, et lastel esinevad mõningad jooned, nagu näiteks juuste või silmade värv, mis meenutavad üht vanemaist. Kõiki päritavaid tunnuseid kontrollitakse meie keha rakkude sees olevates informatsiooni kogumikes. Selliseid kogumikke kutsutakse geenideks ning need on saadud isa spermatoosidist olevast geenide komplektist ja ema munarakus olevast geenidest. Seega, saab teie laps nii ema kui isa geenid, mis kontrollivad iga päranduvat joont. Tavaliselt me vajame vaid üht geeni, et kontrollida mingit konkreetset tegevust. Nii, et kui ühelt vanemalt pärandub lapsele vigane geen, siis teiselt vanemalt saadud terve geen võimaldab rakkudel ja kehal normaalselt töötada. FKU korral, mõlemad geenid, mis kontrollivad ensüümi fenüülalaniin hüdroksülaasi tootmist, on vigased. Seega on FKU-ga laps pärinud ühe vigase geeni emalt ja teise vigase geeni isalt.

MIKS EI ESINE HAIGUST VANEMATEL?

On tähtis, et te mõistaksite: igal inimesel, ka täiesti tervel, on mõned vigased geenid. Seega on täiesti normaalne kanda mõnda ebanormaalselt geeni. Fenüülketonuuria esinemise korral lapsel, on teil fenüülalaniin hüdroksülaasi jaoks üks vigane ja üks normaalne geen. Teie ei ole haige, kuna ühest tervest geenist piisab, et fenüülalaniin hüdroksülaas töötaks korralikult. Kui teil on üks selline vigane geen, nimetatakse teid selle haiguse "kandjaks". Ka Teie lapse teisel vanemal on

üks fenüülalaniin hüdroksülaasi geen vigane - temagi on FKU "kandja". Umbes ühel inimesel 50-st on üks vigane fenüülalaniin hüdroksülaasi geen, st. 1 : 50 on "kandja". Võimalus, et kaks FKU "kandjat" omavahel kokku saavad on aga väiksem, umbes 1:2500-le. See on põhjus, miks sünnib FKU-ga lapsi suhteliselt vähe. Eestis 1 - 3 last igal aastal.

KAS KÕIGIL MEIE LASTEL ON FKU?

Vastus on "EI". Mõlemal vanemal on üks FKU geen ja üks terve geen. Iga laps pärib ühe geeni emalt ja teise isalt. See tähendab, et iga laps võib pärida mõlemalt vanemalt kas terve või vigase geeni. Teil on üks võimalus neljast (25%) sünnitada fenüülketonuuriaga laps; 2 võimalust neljast (50%), et laps võib olla kandja, nagu te isegi ja 1 võimalus neljast (25%), et laps saab mõlema vanema terved geenid. Need võimalikud variandid kehtivad **IGA RASEDUSE KORRAL**.

Fakt, et peres on juba üks fenüülketonuuriaga laps, ei muuda järgnevate raseduste võimalusi. Geenide kombinatsioonid, mis antakse lapsele viljastumisel, sõltuvad vaid juhusest. See on täpselt samasugune juhus, kui täringumängus visata kuus silma. On peresid, kus on kaks või enamgi FKU-ga last. Ning on perekondi, kus mõlemad vanemad on küll "kandjad", kuid neil ei ole ühtegi haiget last.

Võimalus, et teie haige laps leiab partneri, kes on FKU "kandja" on 1 : 50-le. Ning võimalus, et nad saavad FKU-ga lapse (teile lapselapse), on 1 : 100-le. Kui teie lapse partner on samuti fenüülketonuuria diagnoosiga, on ka kõik teie lapselapsed FKU-ga.

KAS ON VÕIMALIK VALIDA: KAS SÜNNITADA KA TEINE FENÜÜLKETONUURIAGA LAPS PERRE VÕI EI?

Enamik vanemaid on õnnelikud pere suurenemise üle, kuna fenüülketonuuria ravi on päris edukas ja nad on valmis ka teist FKU-ga last kasvatama. Kuid on ka vanemaid, kes ei soovi teist haiget last ja kuni viimase ajani oli vaid üks kindel moodus selle vältimiseks - mitte saada rohkem lapsi.

Tänapäeval on ka Eestis võimalik uurida, kas areneval lootel on fenüülketonuuria või ei. Sellises lühiülevaates aga ei saa üksikasjaliselt selgitada selle probleemi kõiki plusse ja miinuseid. Teil on võimalik arutada neid oma arstiga ning loomulikult teiste FKU peredega, kellel on samad mured.

KAS FKU-ga INIMENE ON VÕIMELINE SAAMA LAPSI?

JAH. Nii mehed kui naised, kellel on diagnoositud FKU, on füüsiliselt võimelised saama lapsi nagu kõik teisedki. Ja juhul, kui partner ei ole FKU "kandja", on kõik nende lapsed terved.

Siiski on fenüülketonuuriaga naistel, kes soovivad saada lapsi, omamoodi probleem. Lapsed, kes sünnivad FKU-ga emalt, võivad olla üsasiseselt kahjustatud. See on seotud ema kõrgeenenud fenüülalaniini tasemest veres raseduse ajal. Selle mõju on pidev ja algab raseduse esimestest päevadest.

Sellist kahjustust lapsel on võimalik vältida, kui ema läheb üle fenüülalaniinivaesele dieedile **ENNE RASESTUMIST** ja jätkab seda raseduse lõpuni. See kindlustab madala fenüülalaniini taseme eostumisel ja kogu raseduse vältel ning seega tagab loote normaalse kasvu ja arengu. FKU-ga naine peab olema teadlik sellest probleemist ja pidama ühendust oma arstiga. Korralik kontroll arsti poolt on vajalik ENNE kui hakata rasedust planeerima. Väga täpne dieedi jälgimine, sagedased veretestid fenüülalaniini taseme kontrollimiseks ja eriala arstide järelvalve on oluline kogu raseduse ajal. Kui rasestumine on siiski toimunud ootamatult, tuleb nõusaamiseks pöörduda koheselt arsti poole.

FKU AJALUGU

Esmakordselt kirjeldati fenüülketonuuriat 1934ndal aastal Norra arsti Asbjorn Follingi poolt. Kahe, vaimselt arengult mahajäänud lapse ema rääkis arstile, et ta lastel on omapärane lõhn. Dr. Folling uuris neid lapsi põhjalikult ja ta leidis mõlema lapse uriinist aine, milleks osutus fenüülketoon. Selle järgi hakatigi seda haigust nimetama fenüülketonuuriaks.

Rohkem kui 20 aastat hiljem, Dr. Horst Bickel, proovis esmakordselt fenüülalaniinivaest dieeti kahe aasta vanusel tüdrukul Inglismaal, Birminghami Lastehaiglas.

Aastatel 1964/65 tutvustas USA arst Bob Guthrie esmakordselt Inglismaal fenüülketonuuria sõeluuringut verest. Sõeluuring ja fenüülalaniini vaene toit on muutnud täielikult PKU-ga lapse ja tema perekonna prognoosi.

1992 aastal, dr. Savio Woo, Houstonist, Texase osariigist, leidis fenüülalaniin hüdroksülaasi geeni. See avab võimaluse geenteraapia kasutusele võtmiseks tulevikus.