مقاله کوتاه

بررسی بروز بیماری فنیل کتونوری در استان خراسان جنوبی، طی سال‌های 1391 تا 1393

زهره سعادتی نسب[1]، غلامرضا شریف‌زاده[2]

چکیده:

زمینه و هدف: فنیل کتونوری (PKU.,OMIM261600)، شایع‌ترین اختلال ژنتیکی موجود در متابولیسم اسیدآمینه‌ها است که توارث اتوزمال مغلوب دارد. این بیماری، در اثر نقص آنزیم کبدی phenylalanine – hydroxylase ناشی از جهش ژن کدکننده آن حاصل می‌گردد. این مطالعه با هدف بررسی میزان بروز بیماری PKU در استان خراسان جنوبی از تیرماه 1391 لغایت خرداد 1393 انجام گردید.

روش تحقیق: این مطالعه، یک مطالعه توصیفی- تحلیلی از نوع مقطعی می‌باشد. ابزار جمع‌آوری اطلاعات، فرم غربالگری فنیل کتونوری (فرم شماره 5 مرکز بیماری‌ها) بود. روش نمونه‌گیری به‌صورت سرشماری کلیه موالید زنده استان خراسان جنوبی از تیرماه 1391 تا خرداد 1393 بود. اطلاعات با استفاده از نرم‌افزار SPSS (ویرایش 18) مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفت.

یافته‌ها: کلّ جمعیت غربالگری‌شده در استان 30368 نفر با پوشش صددرصدی بود. در این میان، فراوانی موارد قطعی بیماری فنیل‌کتونوری 3 مورد بود (2 مورد مؤنّث و یک مورد مذکر). والدین هر کدام از سه بیمار با یکدیگر خویشاوند بودند. فراوانی بروز تأخیر تکاملی در نوزادان مبتلا به‌دلیل غربالگری به موقع، صفر بود. میزان بروز بیماری فنیل‌کتونوری در موالید ایرانی استان 10000 :0/996 و در کل موالید استان (ایرانی و افاغنه) 10000: 0/987 بود. بروز این بیماری در شهرستان قاین: 10000: 3/68، در کل موالید (ایرانی و افغانی) شهرستان بیرجند 10000: 0/813 و در سایر شهرستان‌ها برابر صفر بود.

نتیجه‌گیری: بر طبق نتایج مطالعه، بروز بیماری فنیل‌کتونوری در استان خراسان جنوبی طی سال‌های 91-93، رقم ناچیزی است؛ با این وجود، میزان موارد مشکوک بیماری درخور توجه است. از این رو ادامه روند طرح غربالگری ملی از نوزادان در آغاز تولد، از اهمیّت خاصی برخوردار است.

واژه‌های کلیدی: فنیل‌کتونوری، میزان بروز، خراسان جنوبی

مجله علمی دانشگاه علوم پزشکی بیرجند. 1394؛ 22 (3): 286-292.

دریافت: 1394/05/28 **پذیرش: 1394/09/29**

[1] پزشک عمومی، معاونت بهداشتی، مرکز بهداشت شماره 3، دانشگاه علوم پزشکی بیرجند، بیرجند، ایران
آدرس: بیرجند- مرکز بهداشت شماره 3
تلفن: 056-32313077 نمابر: 056-32445675 پست الکترونیکی: zohresaadati284@yahoo.com
[2] استادیار، عضو مرکز تحقیقات عوامل اجتماعی مؤثر بر سلامت، دانشگاه علوم پزشکی بیرجند، بیرجند، ایران

مقدمه

فنیل‌کتونوری (PKU; OMIM 261600)(1)، شایع‌ترین اختلال ژنتیکی موجود در متابولیسم اسیدآمینه‌هاست (2) که توارث اتوزمال مغلوب دارد. این بیماری در اثر نقص آنزیم کبدی phenylalanine hydroxylase-آنزیم مؤثر در هیدروکسیلاسیون فنیل‌آلانین به تیروزین- حاصل می‌گردد (1). در اثر این نقص آنزیمی، فنیل‌آلانین در مایعات بدن فرد بیمار تجمع پیدا کرده و سبب رسوب آن در مناطق مختلفی همچون بافت مغز می‌شود. کودک مبتلا، در ابتدای تولد طبیعی است؛ عقب‌ماندگی ذهنی به تدریج پیشرفت می‌کند و طی چندماه آشکار می‌شود. در صورت عدم درمان (محدودنمودن فنیل‌آلانین رژیم غذایی تحت نظر متخصص تغذیه و حفظ سطح مناسب فنیل‌آلانین خون با هدف ممانعت یا کاهش صدمه مغزی)(3)، کودک دچار عوارض جبران‌ناپذیری همچون صدمات مغزی می‌شود. به‌ازای هر ماه، 4نمره از IQ او کاسته شده و تا پایان سال اول، 50 نمره از IQ از دست می‌دهد. عقب‌ماندگی ذهنی در این بیماری شدید است و کودک مبتلا، پر فعالیتی همراه با حرکات بی‌هدف پیدا می‌کند (3). تظاهرات بالینی بیماری، از افزایش خفیف فنیل‌آلانین خون تا علائم کلاسیک بیماری همراه با افزایش واضح فنیل‌آلانین خون، متفاوت می‌باشد (2). در فنیل‌کتونوری، رعایت رژیمِ به‌شدّت محدود از نظر پروتئین طبیعی که با ترکیب اسیدآمینه فاقد فنیل‌آلانین تکمیل شود، سبب جلوگیری از عقب‌ماندگی ذهنی می‌شود و نتیجه اغلب مطلوب است؛ اگرچه بعضی آسیب‌های نوروسایکوژنیک باقی می‌ماند (4).

بیماران متابولیک، بخش وسیعی از دانش پزشکی را دربرمی‌گیرند. شناخت بیماری‌های متابولیک درمان‌شونده ارثی، به چند دلیل مهم است. اول اینکه می‌تواند منجر به درمان بیمار شود و از عقب‌افتادگی رشد ذهنی جلوگیری به‌عمل آورد. دوم اینکه هر چند مقداری از عوارض بیماری قابلِ برگشت، به جا مانده باشد، درمان می‌تواند بعضی از تصاویر و علایم بیماری را بهبود بخشد. فنیل‌کتونوری کلاسیک، به‌علت نقص کامل فعالیت آنزیم فنیل‌آلانین هیدروکسیلاز ایجاد می‌شود. سوم اینکه میزان شیوع هیپرفنیل‌آلانینمی در حدود 100 مورد در هر یک میلیون تولد زنده است.

شیوع بیماری فنیل‌کتونوری در میان نژادها و مناطق جغرافیایی مختلف فرق دارد. بیشترین بیماری در میان ایرلندی‌ها و کمترین میزان آن، در ژاپن گزارش شده است. این بیماری، در سیاه‌پوستان خیلی نادر است (5). فراوانی PKU در قفقازی‌ها 1 مورد در 10000 نفر تخمین زده شده و در میان جمعیت‌ها و نژادهای دیگر متغیر است (6). در مطالعه دیگری در شیراز از تاریخ 1379 تا 1382، تعداد 3937 نفر نوزاد پسر و تعداد 3505 نفر نوزاد دختر مورد آزمایش قرار گرفتند. در مجموع 7مورد فرد مبتلا شناسایی شد (3). بروز این بیماری در چین، پرتقال، انگلستان و برزیل به‌ترتیب 1:11144 (7)، 1:12037 (8)، 1:12000 (9) و 1:20000 (10) بود.

مطالعات نشان داده‌اند که به طور کلی تعداد ازدواج‌های فامیلی در منطقه مدیترانه -و در ایران به طور خاص- بیشتر از کشورهای اروپایی می‌باشد. از طرفی الگوی ارثی فنیل‌کتونوری (اتوزوم مغلوب) تحت تأثیر ازدواج فامیلی قرار دارد. در ایران ازدواج‌های فامیلی به‌خصوص در بعضی مناطق شایع است؛ بنابراین بروز این بیماری در ایران نیز تحت تأثیر این فرآیند قرار دارد (3).

بروز بیماری فنیل‌کتونوری در مناطق مختلف ایران مورد بررسی قرار گرفته است. به عنوان مثال در مطالعه کبیری و همکاران در سال 1361، بروز آن در تهران 1:8600 بود (11). حبیب و همکاران در مطالعه خود طی سال‌های 1383 تا 1386 در استان فارس، بروز این بیماری را 10/000 :1/6 برآورد کردند (12). در اصفهان نیز از میان تعداد 1611 بیمار عقب‌مانده ذهنی که در آسایشگاه‌ها نگهداری می‌شدند، 36نفر

(2درصد) به PKU مبتلا بودند و بر اساس گزارش مرکز مدیریت بیماریهای وزارت بهداشت و درمان و آموزش پزشکی کشور در برخی موارد تا 3 درصد نیز اعلام شده است (3).

با وجود شیوع کم بیماری فنیل‌کتونوری در ایران، مطالعات صورت‌گرفته در خصوص هزینه- اثربخشی غربالگری این بیماری، حکایت از این امر دارد که کشف زودهنگام افراد مبتلا، ضمن ایجاد اثرات مفید برای بیماران و افزایش کیفیت زندگی آنها، سبب کاهش بلندمدت هزینه‌های نظام سلامت می‌گردد (13). بر همین اساس، این مطالعه با هدف بررسی میزان بروز بیماری فنیل‌کتونوری در کلیه موالید زنده طی سال‌های 1391 تا 1393-همزمان با آغاز برنامه غربالگری ملی- در خراسان جنوبی انجام گردید.

روش تحقیق

این مطالعه یک مطالعه توصیفی-تحلیلی می‌باشد. در این مطالعه، اطلاعات لازم با استفاده از" فرم شماره 5 مرکز بیماری‌ها" - به انضمام دو آیتم شیوع عقب‌ماندگی ذهنی و نسبت خویشاوندی والدین مبتلایان- و به روش سرشماری جمع‌آوری گردید. جامعه آماری شامل تمامی موالید زنده استان خراسان جنوبی در فاصله زمانی تیرماه 1391 تا خردادماه 1393، همزمان با آغاز طرح غربالگری ملی فنیل‌کتونوری بود. طی این طرح، هر نوزاد بعد از تولد در زایشگاه (یا در مرکز تسهیلات زایمانی در روستا) باید توصیه‌های لازم مبنی بر اهمیت آزمایش‌های غربالگری در روز 3 تا 5 نوزادی را توسط کارکنان زایشگاه، دریافت دارد (3).

برای غربالگری بیماری فنیل‌کتونوری، نمونه‌گیری از پاشنه پای نوزادان، در نزدیک‌ترین مرکز بهداشت محل سکونت آنها انجام می‌گردد. نمونه‌های خون اخذشده، بر روی کاغذ Whatman 903 به‌روش رنگ‌سنجی، با استفاده از دستگاه الایزا از نظر وجود Phenylalanine غربالگری می‌شود. در صورت وجود سطوح Phenylalanine بالاتر از 3/9میلی‌گرم بر دسی‌لیتر، نمونه، مشکوک تلقی می‌گردد. در مرحله بعد، نمونه‌های مشکوک، به مرکز پاتوبیولوژی نور تهران ارسال شده و در آنجا از آزمایش high performance liquid chromatography (HPLC) برای تأیید تشخیص نهایی استفاده می‌شود. در صورت مثبت‌بودن HPLC به‌طور قطعی، نوزاد به‌عنوان Definite Case از نظر فنیل‌کتونوری در نظر گرفته می‌شود.

پژوهشگر با مراجعه به واحد بیماری‌های غیرواگیر معاونت بهداشتی استان، فرم شماره 5 مرکز بیماری‌ها را از کارشناس مربوطه تحویل گرفت. داده‌های لازم از این فرم‌ها استخراج و با کمک نرم‌افزار آماری SPSS (ویرایش 18)، تجزیه و تحلیل گردید.

یافته‌ها

کل جمعیت غربالگری‌شده در استان برابر 30368 نفر با پوشش صددرصدی بود. در این میان فراوانی موارد مشکوک و قطعی به‌ترتیب: برابر با 57 و 3 مورد بود که 2مورد مؤنّث و یک مورد مذکر بودند. والدین این سه بیمار،ازدواج فامیلی داشتند (در دو نفر از بیماران والدین نسبت فامیلی درجه سه (دخترعمو-پسرعمو) و در بیمار دیگر نسبت فامیلی درجه پنج (نوه عمو) وجود داشت). فراوانی بروز عقب‌ماندگی ذهنی در نوزادان مبتلا، به دلیل غربالگری به‌موقع، صفر بود.

شهرستان بیرجند دارای بیشترین موارد مشکوک به بیماری فنیل‌کتونوری به تعداد 21نفر بود؛ سپس قاین، سربیشه و درمیان به‌ترتیب: دارای 17، 8 و 5 مورد مشکوک بودند. بشرویه، طبس، فردوس، نهبندان و زیرکوه هر کدام دارای یک‌مورد مشکوک و سرایان و خوسف فاقد مورد مشکوک بودند. میزان بروز بیماری فنیل‌کتونوری در موالید ایرانی استان 10000: 0/996، بروز در کل موالید استان (ایرانی و افاغنه) 10000: 0/987، بروز در موالید ایرانی

جدول 1- توزیع فراوانی بیماری فنیل‌کتونوری (PKU) به تفکیک شهرستان در استان خراسان جنوبی طی سال‌های 93-91

ردیف	شهرستان	تعداد موارد غربالگری‌شده	میزان بروز در 10000نفر	فراوانی موارد مشکوک	فراوانی موارد قطعی	جنسیت موارد قطعی	فراوانی عقب‌ماندگی ذهنی	خویشاوندی والدین
1	بیرجند ایرانی	12083	0/827	20	1	مؤنّث	0	دارد
	بیرجند کل	12293	0/813	21	1	مؤنّث	0	دارد
2	قاین	5434	3/68	17	2	مؤنّث مذکر	0	دارد
3	درمیان	2215	0	5	0	-	-	-
4	سربیشه	1551	0	8	0	-	-	-
5	سرایان	1206	0	0	0	-	-	-
6	طبس	2180	0	1	0	-	-	-
7	فردوس	1937	0	1	0	-	-	-
8	نهبندان	2302	0	1	0	-	-	-
9	بشرویه	958	0	1	0	-	-	-
10	زیرکوه	151	0	1	0	-	-	-
11	خوسف	86	0	0	0	-	-	-
12	استان ایرانی	30103	0/996	55	3	-	-	-
	استان افغانی	265	0	2	0	-	-	-
	کل استان (ایرانی+افغانی)	30368	0/987	57	3	-	0	دارد

شهرستان بیرجند 0/827 و در کل موالید بیرجند (ایرانی و افاغنه) 0/813 در ده هزار نفر جمعیت و در شهرستان قاین 10000: 3/68 و در سایر شهرستان‌ها برابر صفر بود. یافته‌های به‌دست‌آمده، در جدول زیر قابل مشاهده می‌باشد.

بحث

در بین مطالعات صورت‌گرفته در مورد میزان بروز بیماری فنیل‌کتونوری، یافته‌های مطالعه حاضر (بروز 10000: 0/987) با یافته‌های مطالعه کرمی‌فر و همکاران در استان فارس (2007-2008) با بروز 1:10000 (14) و مطالعه کبیری در شهر تهران (1982) با بروز 10000: 1/158، بیشترین همخوانی (11) را داشت و با یافته‌های مطالعه حبیب و همکاران (استان فارس 2007-2004)، با بروز10000: 1/6 (12) همخوانی نداشت.

در مطالعه دکتر نسرین حسین‌پور و همکاران، 81 خانواده ایرانی که از سال 1377 تا سال 1379 به کلینیک تحقیقات مهندسی ژنتیک و تکنولوژی زیستی مراجعه کردند، بررسی شدند. در مطالعه آنها، 82درصد بیماران فنیل‌کتونوری، حاصل ازدواج خویشاوندی بودند. در مطالعه آنها، متوسط سن تشخیص بیماری با علایم کلینیکی مرسوم، 20/7 ماه بود. 16درصد خانواده‌ها 2 فرزند مبتلا و 9/8درصد آنها 3 فرزند مبتلا داشتند. در این مطالعه تأکید شده است که 74درصد فرزندان دوم و 13درصد فرزندان سوم، به‌علت تشخیص دیرهنگام، درجاتی از عقب‌ماندگی ذهنی داشتند. در این مطالعه به‌ترتیب: تشنج، شکایات پوستی و استفراغ به‌عنوان علایم بارز بالینی ذکر شده است؛ ولی به پرفعالیتی و سایر

اختلالات نورولوژیکی و یا به علت اصلی نگهداری بیماران در آسایشگاه، اشاره‌ای نشده است (3). نسبت خویشاوندی والدین در تمامی مطالعات بررسی‌شده مشهود بود (12).

در مطالعه مرادی و علی‌بخشی در روستای مستعلی استان کرمانشاه، میزان بروز PKU به‌عنوان یکی از بالاترین فراوانی‌های گزارش‌شده در نظر گرفته شده بود (به ترتیب 1 در 80 نفر). علت این امر تمایل بالا به ازدواج‌های خویشاوندی در آن ناحیه بود؛ بنابراین نتیجه این مطالعه با نتایج مطالعه حاضر از لحاظ تمایل به ازدواج خویشاوندی در والدین افراد مبتلا در استان خراسان جنوبی همخوانی داشت (6).

مطالعه حاضر با مطالعه مجابی و همکاران در زمینه ارزیابی فنیل‌کتونوری در 400 نوزاد در استان قزوین طی سال‌های 83-84، هیچ همخوانی نداشت. زیرا شیوع این بیماری در استان قزوین به‌شدّت پایین بود و تمامی نمونه‌ها از نظر فنیل‌کتونوری منفی بودند؛ یعنی در واقع شیوع این بیماری برابر صفر بود (15). نتایج این مطالعه با نتایج مطالعه Senemar و همکاران طی سال‌های 2005-2002 در استان فارس در خصوص بررسی اپیدمیولوژیک و کلینیکی PKU، از نظر نسبت خویشاوندی والدین همخوانی داشت (16).

بروز بیماری PKU در یونان 1 در 10/000، در بلغارستان 1 در 18/000 و در لهستان که برنامه ثبت بیماری‌های ژنتیک دارد، 1 در 7/000 گزارش شده است. بروز در آلمان 1 در 7400، در اسپانیا 1 در 14000، در ایتالیا 1 در 11500 و در ترکیه که همسایه ایران می‌باشد، 1 در 4800 گزارش شده است. مطالعات پراکنده موجود در ایران نشان می‌دهد که بروز بیماری بین 1 در 6000 تا 8000 است. (3)

اگر چه هیچ‌یک از نتایج این مطالعات، قابل تعمیم به جمعیت کشور ما نیست، اما هر یک به دلیل آنکه بیان‌کننده نظریات متخصصین مرتبط هستند، در برنامه‌ریزی‌ها حائز اهمیت‌اند و حداقل بیان‌کننده ضرورت بررسی وضعیت بروز بیماری در کشور می‌باشند؛ از سوی دیگر در کشورهای اروپایی همجوار یا نسبتاً همجوار با قرابت نسبی از نظر ژنتیکی که دارای برنامه‌های غربالگری نیز هستند، بروز بین 1 در4000 تا 1 در 10/000 اعلام شده است. از نقطه نظر ژنتیکی، تمام اختلالاتی که منجر به PKU می‌شوند، از نوع اتوزوم مغلوب است. این الگوی ارثی، تحت تأثیر ازدواج فامیلی قرار دارد و شانس بروز اختلال را تا 2 برابر می‌افزاید. در ایران، ازدواج‌های فامیلی به‌خصوص در برخی مناطق شایع هستند؛ بدین ترتیب بروز این بیماری تحت تأثیر این فرآیند قرار دارد (3). به نظر می‌رسد بحث لزوم غربالگری نوزادان تازه متولدشده در تشخیص، پیشگیری و درمان به‌موقع بیماری بسیار حائز اهمیت است؛ به عنوان مثال در مطالعه حاتم و همکاران تحت‌عنوان «مطلوبیت برنامه غربالگری نوزادان، مرتبط با بیماری فنیل‌کتونوری در دانشگاه علوم پزشکی شیراز در سال 1389» نتایج حاصل نشان داد که هزینه درمان زودرس و دیررس بیماری به‌ترتیب:، مبلغ 72174936 و 94599684 ریال بود و اجرای برنامه غربالگری برای بیماری فنیل‌کتونوری به‌ازای هر بیمار مبلغ 34727047 ریال، صرفه‌جویی داشت (13).

نتیجه‌گیری

بر طبق نتایج، بروز بیماری فنیل‌کتونوری در استان خراسان جنوبی طی سال‌های 1391-1393 رقم ناچیزی است؛ با این وجود میزان موارد مشکوک بیماری درخور توجه است. با توجه به اینکه تأخیر در شروع درمان، سبب صدمات مغزی غیر قابل‌برگشت می‌شود و درمان در حفظ IQ افراد مبتلا در محدوده نرمال موفق است، بنابراین تشخیص زودهنگام بیماری از طریق انجام طرح ملی غربالگری نوزادان در آغاز تولد از اهمیت زیادی برخوردار است و از تبعات جبران‌ناپذیر عاطفی، انسانی، اجتماعی - فرهنگی برای خود و والدین و تحمیل هزینه بر جامعه جلوگیری می‌کند. بنابراین آموزش و ارتقای آگاهی زوج‌های جوان و خویشاوند (به‌خصوص جوامع روستایی و عشایر) درباره اهمیت غربالگری

بیماری و عواقب آن، باید در برنامه آموزشی نظام عرضه خدمات بهداشتی مدّنظر باشد.

تقدیر و تشکر

این مقاله برگرفته از طرح تحقیقاتی کد 1001، مصوب دانشگاه علوم پزشکی بیرجند می‌باشد. نویسنده بر خود لازم می‌داند، از جناب آقای مهندس بهمن قلی‌نژاد و سایر پرسنل واحد بیماری‌های غیرواگیر معاونت بهداشتی استان خراسان جنوبی، تشکر و قدردانی نماید.

منابع:

1- Hamosh A. Phenylketonuria; PKU. 2015. OMIM. Available at: http://www.omim.org/entry/261600/. Accessed Sep 1, 2004.

2- Blau N1, van Spronsen FJ, Levy HL. Phenyl ketonuria. Lancet. 2010; 376(9750): 1417-27.

3- Center For Disease Control, Deputy Noncommunicable, Department Of Genetics. Phenylketonuria (PKU) Control Design & Reduce Complication of G6PD. Ministry of Health & Medical Education; 2005. [Persian]

4-Van Spronsen FJ, Hoeksma M, Reijngoud DJ. Brain dysfunction in phenylketonuria: is phenylalanine toxicity the only possible cause?. J Inherit Metab Dis. 2009; 32(1): 46-51.

5- Mirblook A. Reported 21 patients with phenylketonuria. J Guilan Univ Med Sci. 2002; 11(44): 71-3. [Persian]

6- Moradi K, Alibakhshi R. High risk of birth defects with PKU in Mast-e Ali village, Kermanshah province. J Kermanshah Univ Med Sci. 2014; 18(1): 62-5. [Persian]

7- Gu XF, Wang ZG. [Screening for phenylketonuria and congenital hypothyroidism in 5.8 million neonates in China]. Zhonghua Yu Fang Y1 Xue Za Zhi. 2004; 38(2): 99-102. [Chinese]

8- Rivera I, Leandro P, Lichter-konecki U, Tavares de Almedia I, Lechner MC. Population genetics of hyperphenylalaninaemia resulting from phenylalanine hydroxylase deficiency in Portugal. J Med Genet. 1998; 35(4): 301-4.

9- Seymour CA, Thomason MJ, Chalmers RA, Addison GM, Bain MD, Cockburn F, et al. Newborn screening for inborn errors of metabolism: a systematic review. Health Technol Assess. 1997; 1(11): i-iv, 1-95.

10- Santos LL, Magalh?es Mde C, Reis Ade O, Starling AL, Janu?rio JN, Fonseca CG, et al. Frequencies of phenylalanine hydroxylase mutations I65T, R252W, R261Q, R261X, IVS10nt11, V388M, R408W, Y414C, and IVS12nt1 in Minas Gerais, Brazil. Genet Mol Res. 2006; 5(1): 16-23.

11- Kabiri M. A report on the incidence of Phenylketonuria(PKU) in Tehran/Iran. Acta Medica Iranica. 1982; 24: 107-13

12- Habib A, Fallahzadeh MH, Kazeroni HR, Ganjkarimi AH. Incidence of Phenylketonuria in Southern Iran. Iran J Med Sci. 2010; 35(2): 137-9.

13- Hatam N, Askarian M, Shirvani S, Pourmohammadi K. Cost utility of neonatal screening program for phenylketonuria in Shiraz university of medical sciences. Hakim Res J. 2014; 16(4): 329-36. [Persian]

14- Karamifar H, Ordoei M, Karamizadeh Z, Amirhakimi GH. Incidence of neonatal hyperphenylalaninemia in fars province, South iran. Iran J Pediatr. 2010; 20(2): 216-20.

15- Majabi SH, Zolghadr A, Dashtgerd F. Evaluation of phenylketonuria (PKU) in 400 newborns in Qazvin. in: Ghayour M (eds). Abstracts 9th Iranian Nutrition Congress Tabriz - Iran; 2006 september 4-7; Tabriz, Iran. Tehran: Iranian International Congress of Nutrition; 2006. p. 6252. [Persian]

16- Senemar S, Ganjekarimi H, Fathzadeh M, Senemar S, Tarami B, Bazrgar M. Epidemiological and clinical study of Phenylketonuria (PKU) disease in the national screening program of neonates, Fars Province, Southern Iran. Iranian J Public Health. 2009; 38(2): 58-64.

Abstract *Short Communication*

Incidence of Phenylketonuria in Southern Khorasan (2012- 2014)

Zohre Saadatinasab[1], Gholamreza Sharifzadeh[2]

Background and Aim: Phenylketonuria (PKU., OMIM261600) is the most common genetic disorder autosomal recessive mode of inheritance and the metabolism of amino-acids, which is due to deficiency of the liver enzyme phenylalanine - hydroxylase as a result of mutations in the gene encoding it is achieved. The present study aimed at investigating the incidence of PKU n the South Khorasan province between June 2012 and June 2014.

Materials and Methods: This study uses data from a national screening for phenylketonuria in South Khorasan Province was conducted. The present study was a retrospective descriptive one. Our data gathering tool included a researcher designed questionnaire and sampling consisted of all live births in the South Khorasan Province from June 2012 to June 2014. Finally, all the data was analyzed using the software SPSS version18.0.

Results: The total population screened was 30,368 people. Frequency of confirmed cases was 32 females and 1 male, whose parents were relatives. Incidence of mental retardation in the newborns was zero at the screening time. Incidence of the mentioned disease in Iranian subjects of the province was 0.996:10000 and in all the births, i.e both Iranians and the Afghans, it was0.987: 100000. Occurrence of the disorder in Ghaen was 3.68: 10000; and in the rest of the cities of the province equal to zero.

Conclusion: The results show that the incidence of phenylketonuria in the South Khorasan isvery low between 2012 and 2014, although there are considerable numbers of suspected cases. Therefore, continuing of the national screening program of newborns at birth is particularly important.

Key Words: Phenylketonuria (PKU); Incidence; The South Khorasan Province

Journal of Birjand University of Medical Sciences. 2015; 22 (3): 286-292.

Received: August 19, 2015 Accepted: 20 December 2015

1 Corresponding author: General Practitioner, Health center of Birjand, No 3, Birjand University of Medical Sciences, Birjand, Iran. zohresaadati284@yahoo.com

2 Social Determinants of Health Research Center, Asistant Professor, Department of Health, Birjand University of Medical Sciences, Birjand, Iran