

بررسی بروز بیماری فنیل کتونوری در استان خراسان جنوبی، طی سال‌های ۱۳۹۱ تا ۱۳۹۳

زهره سعادتی نسب^۱، غلامرضا شریف‌زاده^۲

چکیده:

زمینه و هدف: فنیل کتونوری (PKU)، شایع‌ترین اختلال ژنتیکی موجود در متابولیسم اسید‌آمینه‌ها است که توارث اتوزمال مغلوب دارد. این بیماری، در اثر نقص آنزیم کبدی phenylalanine – hydroxylase ناشی از چهش ژن کدکننده آن حاصل می‌گردد. این مطالعه با هدف بررسی میزان بروز بیماری PKU در استان خراسان جنوبی از تیرماه ۱۳۹۱ لغایت خرداد ۱۳۹۳ انجام گردید.

روش تحقیق: این مطالعه، یک مطالعه توصیفی - تحلیلی از نوع مقطعی می‌باشد. ابزار جمع‌آوری اطلاعات، فرم غربالگری فنیل کتونوری (فرم شماره ۵ مرکز بیماری‌ها) بود. روش نمونه‌گیری به صورت سرشماری کلیه موالید زنده استان خراسان جنوبی از تیرماه ۱۳۹۱ تا خرداد ۱۳۹۳ بود. اطلاعات با استفاده از نرم‌افزار SPSS (ویرایش ۱۸) مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفت.

یافته‌ها: کل جمعیت غربالگری شده در استان ۳۰۳۶۸ نفر با پوشش صدرصدی بود. در این میان، فراوانی موارد قطعی بیماری فنیل کتونوری ۳ مورد بود (۲ مورد مؤنث و یک مورد مذکور). والدین هر کدام از سه بیمار با یکدیگر خویشاوند بودند. فراوانی بروز تأخیر تکاملی در نوزادان مبتلا به دلیل غربالگری به موقع، صفر بود. میزان بروز بیماری فنیل کتونوری در موالید ایرانی استان ۱۰۰۰۰ ۰/۹۹۷ و در کل موالید استان (ایرانی و افغانی) ۱۰۰۰۰: ۰/۸۱۳ بود. بروز این بیماری در شهرستان قاین: ۱۰۰۰۰: ۳/۶۸، در کل موالید (ایرانی و افغانی) شهرستان بیرجند ۱۰۰۰۰: ۰/۸۱۳ و در سایر شهرستان‌ها برابر صفر بود.

نتیجه‌گیری: بر طبق نتایج مطالعه، بروز بیماری فنیل کتونوری در استان خراسان جنوبی طی سال‌های ۹۱-۹۳، رقم ناچیزی است؛ این وجود، میزان موارد مشکوک بیماری درخور توجه است. از این رو ادame روند طرح غربالگری ملی از نوزادان در آغاز تولد، از اهمیّت خاصی برخوردار است.

واژه‌های کلیدی: فنیل کتونوری، میزان بروز، خراسان جنوبی

مجله علمی دانشگاه علوم پزشکی بیرجند. ۱۳۹۴، ۲۲(۳): ۲۸۶-۲۹۲.

دریافت: ۱۳۹۴/۰۹/۲۹ پذیرش: ۱۳۹۴/۰۵/۲۸

^۱ پژوهش عمومی، معاونت بهداشتی، مرکز بهداشت شماره ۳، دانشگاه علوم پزشکی بیرجند، بیرجند، ایران
آدرس: بیرجند- مرکز بهداشت شماره ۳

تلفن: ۰۵۶-۳۲۴۴۵۶۷۷ نمایر: ۰۵۶-۳۲۳۱۳۰۷۷ پست الکترونیکی: zohresaadati284@yahoo.com

آستانادیار، عضو مرکز تحقیقات عوامل اجتماعی مؤثر بر سلامت، دانشگاه علوم پزشکی بیرجند، بیرجند، ایران

مقدمه

قابل برگشت، به جا مانده باشد، درمان می‌تواند بعضی از تصاویر و عالیم بیماری را بهبود بخشد. فنیل‌کتونوری کلاسیک، به علت نقص کامل فعالیت آنزیم فنیل‌آلانین هیدروکسیلاز ایجاد می‌شود. سوم اینکه میزان شیوع هیپرفنیل‌آلانینی 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 شیواز از تاریخ 1379 تا 1382، تعداد 3937 نفر نوزاد پسر و تعداد 3505 نفر نوزاد دختر مورد آزمایش قرار گرفتند. در مجموع 7 مورد فرد مبتلا شناسایی شد (3). بروز این بیماری در چین، پرتقال، انگلستان و برزیل به ترتیب 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 (انزووم مغلوب) تحت تأثیر ازدواج فامیلی قرار دارد. در ایران ازدواج‌های فامیلی به خصوص 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: 1611 بیمار برآورد کردند (12). در اصفهان نیز از میان تعداد 36 نفر عقب‌مانده ذهنی که در آسایشگاه‌ها نگهداری می‌شدند،

فنیل‌کتونوری (PKU; OMIM 261600) شایع‌ترین اختلال ژنتیکی موجود در متابولیسم اسید‌آمینه‌هاست (2) که توارث اتوزمال مغلوب دارد. این بیماری در اثر نقص آنزیم کبدی hydroxylase-phenylalanine 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، 4 نمره 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 رژیم بهشدت 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 به عمل آورد. دوم اینکه هر چند مقداری از عوارض بیماری

می‌شود. در صورت وجود سطوح Phenylalanine بالاتر از ۹/۳ میلی گرم بر دسی لیتر، نمونه، مشکوک تلقی می‌گردد. در مرحله بعد، نمونه‌های مشکوک، به مرکز پاتوپیولوژی نور تهران ارسال شده و در آنجا از آزمایش high performance liquid chromatography (HPLC) برای تأیید تشخیص نهایی استفاده می‌شود. در صورت مثبت بودن HPLC به طور قطعی، نوزاد به عنوان Definite Case از نظر فنیل کتونوری در نظر گرفته می‌شود.

پژوهشگر با مراجعته به واحد بیماری‌های غیرواگیر معاونت بهداشتی استان، فرم شماره ۵ مرکز بیماری‌ها را از کارشناس مربوطه تحويل گرفت. داده‌های لازم از این فرم‌ها استخراج و با کمک نرم‌افزار آماری SPSS (ویرایش ۱۸)، تجزیه و تحلیل گردید.

یافته‌ها

کل جمعیت غربالگری شده در استان برابر ۳۰۳۶۸ نفر با پوشش صدرصدی بود. در این میان فراوانی موارد مشکوک و قطعی به ترتیب: برابر با ۵۷ و ۳ مورد بود که ۲ مورد مؤنث 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 به موقع، صفر بود.

شهرستان بیرجند دارای بیشترین موارد مشکوک به بیماری فنیل کتونوری به تعداد ۲۱ نفر بود؛ سپس قاین، سریشیه و درمیان به ترتیب: دارای ۱۷، ۸ و ۵ مورد مشکوک بودند. بشرویه، طبس، فردوس، نهیندان و زیرکوه هر کدام دارای یک‌مورد مشکوک و سرایان و خوسف فاقد مورد مشکوک بودند. میزان بروز بیماری فنیل کتونوری در موالید ایرانی استان ۱۰۰۰۰: ۰/۹۹۶ بروز در کل موالید استان ایرانی و افغانستان (۱۰۰۰۰: ۰/۹۸۷) بروز در موالید ایرانی ۹۱-۹۳

(۲) درصد) به PKU مبتلا بودند و بر اساس گزارش مرکز مدیریت بیماری‌های وزارت بهداشت و درمان و آموزش پزشکی کشور در برخی موارد تا ۳ درصد نیز اعلام شده است (۳).

با وجود شیوع کم بیماری فنیل کتونوری 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 (۱۳). بر همین اساس، این مطالعه با هدف بررسی میزان بروز بیماری فنیل کتونوری در کلیه موالید زنده طی سال‌های ۱۳۹۱ تا ۱۳۹۳-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 ۵ 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 ۱۳۹۱ تا خدادادماه ۱۳۹۳، همزمان با آغاز طرح غربالگری ملی فنیل کتونوری 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 ۳ تا ۵ نوزادی را توسط کارکنان زایشگاه، دریافت دارد (۳).

برای غربالگری بیماری فنیل کتونوری، نمونه‌گیری از پاشنه پای نوزادان، در نزدیکترین مرکز بهداشت محل سکونت آنها انجام می‌گردد. نمونه‌های خون اخذشده، بر روی کاغذ Whatman 903 به روش رنگ‌سنگی، با استفاده از دستگاه الایزا از نظر وجود Phenylalanine غربالگری جدول ۱- توزیع فراوانی بیماری فنیل کتونوری (PKU) به تفکیک شهرستان در استان خراسان جنوبی طی سال‌های ۹۱-۹۳

شهرستان	تعداد موارد	غربالگری شده	میزان بروز در 10000 نفر	فراوانی مواد مشکوک	فراوانی مواد قطعی	جنسيت موارد قطعی	فراآنی ذهنی	خویشاوندی والدین
بیرجند کل	12293	12083	0/827	20	1	مؤنث	دارد	دارد
قاین	5434	3/68	0/813	21	1	مؤنث	دارد	دارد
درمیان	2215	0	0/827	5	0	-	-	-
سریشه	1551	0	0/813	8	0	-	-	-
سرایان	1206	0	0/827	0	0	-	-	-
طبس	2180	0	0/813	1	0	-	-	-
فردوس	1937	0	0/827	1	0	-	-	-
نهیندان	2302	0	0/813	0	1	-	-	-
بشرویه	958	0	0/827	0	1	-	-	-
زیرکوه	151	0	0/813	0	1	-	-	-
خوسف	86	0	0/827	0	0	-	-	-
استان افغانی	30103	0/996	0/813	55	3	-	-	-
استان افغانی	265	0	0/827	2	0	-	-	-
کل استان (ایرانی+افغانی)	30368	0/987	0/827	57	3	-	0	دارد

(12) همخوانی نداشت.

در مطالعه دکتر نسرين حسين پور 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، 82 درصد بیماران فنیل کتونوری، حاصل ازدواج خویشاوندی بودند. در مطالعه آنها، متوسط سن تشخیص بیماری با عالیم کلینیکی مرسوم، 20/7 ماه بود. 16 درصد خانواده‌ها 2 فرزند مبتلا و 9/8 درصد آنها 3 فرزند مبتلا داشتند. در این مطالعه تأکید شده است که 74 درصد فرزندان دوم و 13 درصد فرزندان سوم، به علت تشخیص دیرهنگام، درجه‌اتی از عقب‌ماندگی ذهنی داشتند. در این مطالعه به ترتیب: تشنج، شکایات پوستی و استفراغ به عنوان عالیم بارز بالینی ذکر شده است؛ ولی به پرفعالیتی و سایر

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

بحث

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

اروپایی همچوار یا نسبتاً همچوار با قرابت نسبی از نظر ژنتیکی که دارای برنامه‌های غربالگری نیز هستند، بروز بین ۱ در 4000 تا ۱ در 10/000 اعلام شده است. از نقطه نظر ژنتیکی، تمام اختلالاتی که منجر به PKU می‌شوند، از نوع اتوزوم مغلوب است. این الگوی ارشی، تحت تأثیر ازدواج فامیلی قرار دارد و شانس بروز اختلال را تا ۲ برابر می‌افزاید. در ایران، ازدواج‌های فامیلی به خصوص در برخی مناطق شایع هستند؛ بدین ترتیب بروز این بیماری تحت تأثیر این فرآیند قرار دارد (۳). به نظر می‌رسد بحث لزوم غربالگری نوزادان تازه متولدشده در تشخیص، پیشگیری و درمان به موقع بیماری بسیار حائز اهمیت است؛ به عنوان مثال در مطالعه حاتم و همکاران تحت عنوان «مطلوبیت برنامه غربالگری نوزادان، مرتبط با بیماری فنیل‌کتونوری در دانشگاه علوم پزشکی شیراز در سال ۱۳۸۹» نتایج حاصل نشان داد که هزینه درمان زودرس و دیررس بیماری به ترتیب؛ مبلغ ۷۲۱۷۴۹۳۶ و ۹۴۵۹۹۶۸۴ ریال بود و اجرای برنامه غربالگری برای بیماری فنیل‌کتونوری بهزادی هر بیمار مبلغ ۳۴۷۲۷۰۴۷ ریال، صرفه‌جویی داشت (۱۳).

نتیجہ گیری

بر طبق نتایج، بروز بیماری فنیل کتونوری در استان خراسان جنوبی طی سال های 1391-1393 رقم ناچیزی است؛ با این وجود میزان موارد مشکوک بیماری در خور توجه است. با توجه به اینکه تأخیر در شروع درمان، سبب صدمات مغزی غیر قابل برگشت می شود 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 جبران ناپذیر عاطفی، انسانی، اجتماعی - فرهنگی برای خود و والدین و تحمیل هزینه بر جامعه جلوگیری می کند. بنابراین آموزش و ارتقاء آگاهی زوج های جوان و خویشاوند (به خصوص جوامع روستایی و عشایر) درباره اهمیت غربالگری

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

در مطالعه مرادی و علیبخشی در روستای مستعلى استان کرمانشاه، میزان بروز PKU به عنوان یکی از بالاترین فراوانی‌های گزارش شده در نظر گرفته شده بود (به ترتیب ۱ در ۸۰ 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 مجامی 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 بهشدت 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 2002-2005 در استان فارس در خصوص بررسی اپیدمیولوژیک و کلینیکی PKU، از نظر نسبت خوشآوردی والدین، همخوانه، 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 هیچ یک از نتایج این مطالعات، قابل تعمیم به جمعیت کشور ما نیست، اما هر یک به دلیل آنکه بیان کننده نظریات متخصصین مرتبط هستند، در برنامه ریزی‌ها حائز اهمیت‌اند و حداقل بیان کننده ضرورت بررسی وضعیت بروز پیماری در کشور می‌باشند؛ از سوی دیگر در کشورهای

بیماری و عواقب آن، باید در برنامه آموزشی نظام عرضه 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 رضوی و تشریف گردید.

این مقاله برگرفته از طرح تحقیقاتی کد 1001، مصوب 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, Amirkhani 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, Ganjkarimi 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 Saadatinasab¹, Gholamreza Sharifzadeh²

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 in 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 was 0.987: 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 is very 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, Assistant Professor, Department of Health, Birjand University of Medical Sciences, Birjand, Iran