

بررسی میزان شیوع بیماری فنیل کتونوری در نوزادان متولد شده در شهرستان تربت حیدریه طی سال های ۱۳۹۲-۱۳۹۰

مهدیه سادات بدیعی^{۱*} - محمد کاملی^۲ - سحر شریفی^۳ - فرزانه حسینی^۴

۱- کارشناس ارشد سم شناسی پزشکی ، دانشگاه علوم پزشکی تربت حیدریه ،تربت حیدریه، ایران
۲-کارشناس آزمایشگاه، دانشگاه علوم پزشکی تربت حیدریه، تربت حیدریه ، ایران
۳-کارشناس آزمایشگاه، دانشگاه علوم پزشکی تربت حیدریه، تربت حیدریه ، ایران
۴-کارشناس آزمایشگاه بیمارستان نهم دی، دانشگاه علوم پزشکی تربت حیدریه، تربت حیدریه ، ایران
* نویسنده مسؤول: کارشناس ارشد سم شناسی پزشکی ، دانشگاه علوم پزشکی تربت حیدریه ،تربت حیدریه، ایران
آدرس : تربت حیدریه ، خیابان فردوسی شمالی ،خیابان رازی ، دانشگاه علوم پزشکی تربت حیدریه
تلفن : ۰۵۱۵-۲۲۲۰۲۲۱ پست الکترونیکی: BadieeM1@thums.ac.ir

چکیده

زمینه و هدف: فنیل کتونوری یکی از علل مهم عقب ماندگی ذهنی در نوزادان است . در صورت تشخیص و درمان به موقع عواقب آن قابل پیشگیری است . در صورت وجود فنیل کتونوری در جنین، اختلالاتی در ارگانهای مهم از جمله سیستم عصبی مرکزی ایجاد می شود. غربالگری فنیل کتونوری نوزادان یکی از برنامه های طب پیشگیری است.

روش: در این مطالعه ی توصیفی تحلیلی بر اساس دستورالعمل کشوری غربالگری از تمامی نوزادان متولد شده در شهرستان تربت حیدریه به مدت ۳۶ ماه، در روزهای ۵-۳ تولد نمونه ی خون پاشنه ی پا روی کاغذ فیلتر مخصوص جمع آوری و مقدار فنیل آلانین به روش الایزا اندازه گیری شد. نوزادان با مقادیر فنیل آلانین بالاتر از حد نصاب فراخوان شدند . داده ها توسط آزمون های آماری t-test و ANOVA و نرم افزار SPSS نسخه ۲۱ مورد آنالیز قرار گرفت ($p < 0.05$).

یافته ها: آنالیز داده های ۳۶ ماه بررسی نشان میدهد که از ۱۱۰۹۱ نوزاد غربالگری شده ، ۵۳۹۰ نفر دختر و ۵۷۰۱ نفر پسر بودند. ۱۱۰۷۵ نوزاد PKU نرمال، ۱۳ نوزاد PKU بیشتر از ۲،۱۴ نوزاد $PKU < 2.1 \mu\text{mol/L}$ و ۱۵ نوزاد PKU بیشتر از $2.1 \mu\text{mol/L}$ داشتند. در نهایت ۳ بیمار تحت درمان قرار گرفتند.

نتیجه گیری: میزان بروز بیماری معادل ۱ مورد در هر ۳۶۹۷ تولد زنده بدست آمد. با توجه به نتایج بدست آمده میتوان نتیجه گرفت میزان فنیل کتونوری نوزادان در شهرستان تربت حیدریه نسبت به میانگین کشوری بالا است.

کلیدواژه ها: شیوع، فنیل کتونوری، نوزادان

فصلنامه علمی دانشگاه علوم پزشکی تربت حیدریه ، دوره ی دوم، شماره ۱، بهار ۱۳۹۳

مقدمه

موازات آن ویتامین‌ها، کلسیم و کالری کافی به کودک برسد. بعد از ۶ ماهگی نیز غذاهای مخصوص بتدریج شروع می‌شود در صورت تشخیص زودرس و شروع شیر مخصوص «فنیل کتونوری» از ابتدای نوزادی پیش‌آگهی خوب خواهد بود و کودک مبتلا می‌تواند از هوش خوب و رفتار مناسب برخوردار شود. ولی تأخیر در درمان به بروز عقب‌ماندگی ذهنی، کوچکی دورسر و اختلالات رفتاری منجر خواهد شد (۹). هدف از انجام این مطالعه بررسی میزان شیوع بیماری فنیل کتونوری در نوزادان متولد شده طی سالهای ۱۳۹۲ - ۱۳۹۰ در شهرستان تربت حیدریه است.

روش مطالعه

در این مطالعه ی تحلیلی مقطعی بر اساس دستورالعمل کشوری غربالگری، از تمامی نوزادان متولد شده در شهرستان تربت حیدریه از ابتدای فروردین ۹۰ تا اسفند ۹۲ در ۵-۳ روزگی به وسیله لانتست ۵ قطره خون از پاشنه پا گرفته شده بر روی کاغذ فیلتر مخصوص و مورد تأیید وزارت بهداشت به نام S&S۹۰۳ گسترده شد. از نوزادان با وزن کمتر از ۲۵۰۰ و بیشتر از ۴۰۰۰ گرم، دارای سابقه ی بستری در بیمارستان، نوزادان نارس و دویاچندقلو، نمونه‌ی مجدد از پاشنه‌ی پا در ۱۳ روزگی اخذ شد. نمونه‌های خون در کلیه ی مراکز روستایی اطراف شهرستان و آزمایشگاه مرکزی تربت حیدریه توسط افراد آموزش دیده گرفته شد. نمونه‌های خون تهیه شده دردمای اتاق خشک شده و با پست پشستاز به آزمایشگاه غربالگری استان ارسال شد. جهت اندازه گیری فنیل آلانین از روش ایمونوآنزیماتیک الایزا استفاده شد. نمونه‌ها در دمای ۲۵-۲۰ درجه سانتیگراد حفظ و قبل از انجام آزمایش پانچ شدند و جهت انجام آزمایش در چاهک قرار داده شده و باقیمانده کاغذ فیلتر در کیسه مخصوص در یخچال قرار داده شد. نهایتاً نتایج قرائت و مقادیر غیر طبیعی تعیین گردید. پس از دریافت جواب آزمایشات، در نوزادان بیمار، درمان براساس دستورالعمل کشوری شروع شد. داده‌ها توسط روش‌های آماری و نرم افزار SPSS۲۱ مورد آنالیز قرار گرفت.

یافته‌ها

تحلیل داده‌های ۳۶ ماه بررسی نشان داد که از ۱۱۰۹۱ نوزاد غربالگری شده، ۵۳۹۰ نفر دختر (۴۸٪) و ۵۷۰۱ نفر پسر (۵۲٪) بودند. ۸۹ درصد نمونه‌ها در ۵-۳ روزگی، ۹ درصد در ۲۱-۶ روزگی و تنها ۲ درصد پس از ۲۲ روزگی اخذ شده بودند. در نوبت اول نمونه‌گیری، ۱۱۰۷۵ نوزاد PKU نرمال، ۱۳ نوزاد PKU بیشتر از ۱۴، ۲ نوزاد $21 \mu\text{mol/L} < \text{PKU}$ و ۱۵ نوزاد PKU

فنیل کتونوری یکی از شایع‌ترین اختلالات در متابولیسم اسیدهای آمینه و یک بیماری مهم ژنتیکی است (۱) که اولین بار در سال ۱۹۳۴ شرح داده شد (۲). PKU (Phenylketonuria) به دلیل نقص در یک آنزیم کبدی به نام فنیل آلانین هیدروکسیلاز (PAH) به وجود می‌آید. این آنزیم در کبد بیان می‌شود و باعث تبدیل فنیل آلانین به تیروزین می‌گردد. فقدان فعالیت آنزیمی فنیل آلانین هیدروکسیلاز سبب هیپرفنیل آلانینمیای مزمن می‌شود (۱). این بیماری در صورت عدم تشخیص و درمان زود هنگام، آسیب برگشت‌ناپذیر به مغز را در پی خواهد داشت که تظاهر بالینی آن عقب‌ماندگی شدید ذهنی می‌باشد (۳-۱). میزان بروز PKU در بین سفیدپوستان به طور کلی ۱ در ۱۰۰۰۰ تولد زنده است (۳، ۴) ولی بالاترین میزان بروز PKU در جهان از ایران و کشورهای همجوار گزارش شده است، به طوری که میزان بروز آن در ترکیه حدود ۱ در ۴۰۰۰ (۵) و در ایران ۱ در ۳۶۲۷ (۶) تولد زنده برآورد می‌شود. رواج گسترده ازدواج‌های فامیلی نقش مهمی در این امر دارد (۵). این بیماری در اکثر موارد از توارث پذیری بسیار بالایی برخوردار است چون به صورت اتوزومال مغلوب به ارث می‌رسد. ژن این بیماری بر روی کروموزم ۱۲ قرار گرفته است. چنانچه والدین هردو حامل این ژن باشند (که معمولاً در ازدواج‌های خویشاوندی این احتمال بالاتر است) ۲۵ درصد فرزندانشان احتمال دارد که به فنیل کتونوریا مبتلا باشند (۷). کودک مبتلا به بیماری «فنیل کتونوری» در ابتدای تولد بدون علامت است. اما به تدریج در پایان ماه‌های اول دچار تأخیر در تکامل، استفراغ، کاهش رشد، روشن شدن رنگ موهای سر و چشم و تشنج می‌شود. سپس با افزایش سن، کوچکی دورسر، بیقراری، کاهش توجه، حرکات تکراری دستها و اندام‌ها و عقب‌ماندگی ذهنی بروز می‌کند. همچنین ادرار و تنفس این کودکان به دلیل وجود فراورده‌های فنیل آلانین، بوی کپک می‌دهد و ممکن است راش‌های پوستی (کهیر) در بدن کودکان مبتلا مشاهده شود که با رشد کودک از بین می‌رود (۸). این بیماری درمان دارویی ندارد. ولی از طریق رژیم مناسب غذایی می‌توان سطح «فنیل آلانین» را در حد نرمال نگه داشت و از این رو با تشخیص زودرس بیماری (از روز سوم تولد) و شروع تغذیه کودک با شیرهای مخصوص سطح سرمی «فنیل آلانین» در ۱۲ سال اول زندگی بین ۲ تا ۶ میلی‌گرم در دسی‌لیتر و بعد از آن تا ۲ تا ۱۰ میلی‌گرم در دسی‌لیتر نگه داشته می‌شود. ولی باید به

بیشتر از ۲۲ $\mu\text{u/L}$ داشتند. تعداد کل نوزادان بیمار ۳ مورد بود که تحت درمان قرار گرفتند. جدول شماره ۱ فراوانی نوزادان غربالگری شده برحسب جنسیت و سن نمونه گیری در برنامه غربالگری فنیل کتونوری نوزادان شهرستان تربت حیدریه طی سال های ۱۳۹۲-۱۳۹۰ را نشان میدهد. حدود ۸۹ درصد نمونه ها در فاصله ی ۳-۵ روز پس از تولد اخذ شده بودند که در مقایسه با

جدول ۱: فراوانی نوزادان غربالگری شده از نظر فنیل کتونوری برحسب جنسیت و سن نمونه گیری در شهرستان تربت حیدریه طی سال های ۱۳۹۲-۱۳۹۰

تعداد	درصد	
۵۳۹۰	٪۴۸	دختر
۵۷۰۱	٪۵۲	پسر
۹۹۶۵	٪۸۹	۳-۵
۱۰۰۶	٪۹	۶-۲۱
۱۱۳	٪۲	بیشتر از ۲۲

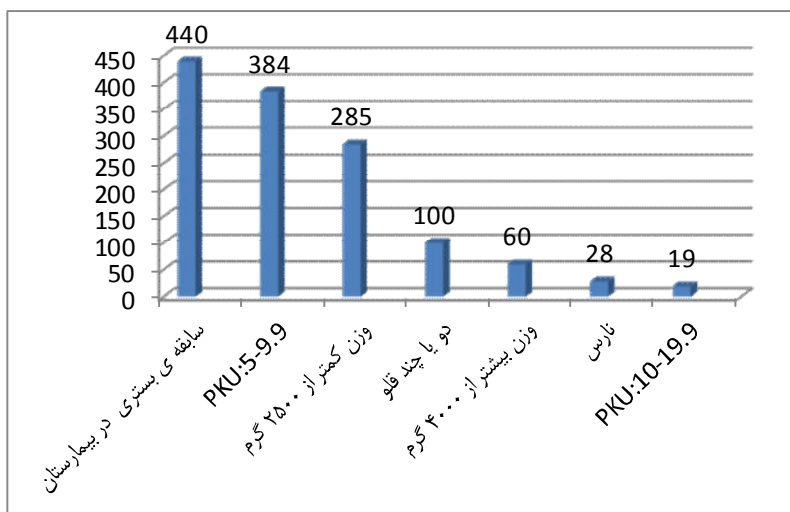
جدول ۲، زمان انجام آزمایش نوبت دوم در برنامه غربالگری فنیل کتونوری نوزادان شهرستان تربت حیدریه طی سال های ۱۳۹۲-۱۳۹۰ را نشان میدهد. طبق این جدول زمان آزمایش نوبت دوم در ۶۱ درصد موارد کمتر از ۱۳ روزگی بوده است.

جدول ۲: زمان انجام آزمایش نوبت دوم در برنامه غربالگری فنیل کتونوری نوزادان شهرستان تربت حیدریه طی سال های ۱۳۹۲-۱۳۹۰

تعداد	درصد	
۸۱۹	٪۶۱	کمتر از ۱۳
۴۷۳	٪۳۵	۱۴-۲۱
۴۸	٪۴	بیشتر از ۲۲

نمودار ۱، علل نمونه گیری مجدد از پاشنه ی پای نوزادان در برنامه غربالگری فنیل کتونوری نوزادان شهرستان تربت حیدریه طی سال های ۱۳۹۲-۱۳۹۰ را نشان میدهد. بر طبق این

نمودار ۱: علل نمونه گیری مجدد از پاشنه ی پای نوزادان در برنامه غربالگری فنیل کتونوری نوزادان شهرستان تربت حیدریه طی سال های ۱۳۹۲-۱۳۹۰



بیشتر از ۱۴، ۲ نوزاد $21 \mu/L < PKU < 15$ و ۱ نوزاد PKU بیشتر از $22 \mu/L$ داشتند. تعداد کل نوزادان بیمار ۳ مورد بود که تحت درمان قرار گرفتند.

جدول ۳: نتایج فنیل کتونوری در برنامه غربالگری فنیل کتونوری نوزادان شهرستان تربت حیدریه طی سال های ۱۳۹۲-۱۳۹۰

نتایج فنیل کتونوری (μ/L)	نرمال	۱۱۰۷۵	۹.۸٪
بیشتر از ۱۴	۱۳	۰.۱٪	
۱۵-۲۱	۲	۰.۰۱٪	
بیشتر از ۲۲	۱	۰.۰۰۹٪	

بحث

زده شد که یکی از بالاترین موارد گزارش شده در جهان است (۱۷). نتایج مطالعه ی حبیب و همکاران در سال ۲۰۱۰ میزان بروز فنیل کتونوری ۱.۶ در ۱۰۰۰۰ برآورد کرده است (۱۸). بروز بیماری در مطالعه ی شیراز ۱ نفر به ازای هر ۴۶۹۸ و در شهرستان اقلید ۱ نفر به ازای هر ۳۸۲ نفر بدست آمده که شیوع بالای بیماری در این منطقه به علت وجود یک ژن پاتوزن موسوم به اثر فاندراست (۱۹).

در یک مطالعه میزان کلی ازدواج های فامیلی در ایران ۳۸.۶٪ برآورد شده است که ازدواج های با درجه اول فامیلی ۲۷.۹٪ را شامل می شوند که شایع ترین فرم ازدواج فامیلی است (۲۰). با توجه به شیوع بالای ازدواج های فامیلی در ایران لزوم توجه بیشتر به غربالگری و مدیریت بیماری فنیل کتونوری لازم و ضروری به نظر می رسد. در مطالعه ای که در مراکز بهزیستی استان تهران انجام شد، شیوع هیپرفنیل آلانینی در بیماران مبتلا به عقب ماندگی ذهنی، حدود ۲.۷۵ درصد گزارش شد که از بالاترین موارد گزارش شده در دنیا است (۲۱). در مطالعه لوسیانا و همکاران بین میانگین سطح فنیل آلانین در طول زندگی افراد مبتلا به فنیل کتونوری تحت درمان و بهره هوشی ارتباطی مشاهده شد. به این ترتیب که افزایش سطح فنیل آلانین با بهره هوشی کمتر همراه بود (۲۲). در مطالعه ی ولیان و همکاران که روی بیماران دچار عقب ماندگی شدید در اصفهان انجام شده بود مشاهده شد ۲.۲٪ از این افراد دارای ژن بیماری فنیل کتونوری بودند. این میزان در سایر کشورهای جهان ۱-۳٪ است (۲۳).

نتیجه گیری

با توجه به اینکه شروع درمان به موقع تا قبل از یک ماهگی بهترین پیش آگهی را در درمان بیماران دارد، لذا توجه و آگاهی خانواده ها و پزشکان در این امر بسیار حایز اهمیت است. با درمان به موقع ۹۰٪ افراد از رژیم مناسب سود می برند. غربالگری باید برای تمام

در این مطالعه میزان فراخوان در شهرستان تربت حیدریه ۲.۲۳ درصد بود که نسبت به کل کشور (۳.۲٪) کمتر میباشد. (۱۱ و ۱۰) میزان فراخوان در مطالعه ی ما بیشتر از کشورهای اندونزی و تایلند بوده است. (۱۳ و ۱۲) در برخی از کشورهای اروپایی فراخوان ۲.۷-۰.۱۶ درصد بوده است. (۱۴، ۱۵) تفاوت در حد نصاب میتواند نقش مهمی در تفاوت در میزان فراخوان داشته باشد و هر منطقه ای با توجه به شرایط آب و هوایی و کیت های موجود، میتواند حد نصاب مخصوص به خود داشته باشد. در این بررسی در ۸۹٪ موارد نمونه گیری در سن ۳-۵ روز (بهترین زمان نمونه گیری) انجام شده است که از میانگین کشوری (۷۳٪) بالاتر است و نشانه ی استقبال خوب مردم از طرح و اطلاع رسانی مناسب میباشد.

میزان بروز فنیل کتونوری نوزادان در این بررسی از تقسیم تعداد بیماران شناسایی شده بر تعداد کل نوزادان غربالگری شده بدست آمده است که معادل ۱ مورد در ۳۶۹۷ تولد نوزاد زنده می باشد که نسبت به آمار جهانی و کشوری بالاتر است. هرچند علل مختلف مثل ازدواج های فامیلی و وضعیت ژنتیک میتوانند در این امر دخیل باشند.

شیوع بیماری فنیل کتونوری در جوامع مختلف متفاوت است و حدود یک در ۱۰ هزار تا ۱۲ هزار تخمین زده میشود. شیوع این بیماری در ایران به طور تقریب ۱ در ۴۰۰۰ تولد است. شیوع این بیماری در سایر کشورها بدین قرار است: آمریکا ۱ در ۱۳۰۰۰ نفر، استرالیا ۱ در ۹۰۰۰ نفر، آلمان ۱ در ۶۰۰۰ نفر، بلژیک ۱ در ۶۰۰۰ نفر، اسکاتلند ۱ در ۶۰۰۰ نفر، سوئد ۱ در ۳۸۰۰۰ نفر، ژاپن ۱ در ۶۰۰۰ نفر، وایرلند ۱ در ۴۵۰۰ نفر. این بیماری در یهودیان و سیاه پوشان شیوع بیشتری دارد (۱۶). در مطالعاتی که در مرکز تحقیقات مهندسی ژنتیک و بیوتکنولوژی انجام شد میزان بروز PKU در ایران یک در ۳۶۷۲ نفر تخمین

علاوه بر لزوم اجرای برنامه غربالگری در کشور باید از یک نظام کنترل کیفی نیز برای غربالگری نوزاد استفاده کرد تا عملکرد این برنامه را تضمین کند تا شاهد کاهش بروز فنوتیپ بیماری در جامعه باشیم.

افراد خانواده ی فرد بیمار انجام شود. جهت ارتقای برنامه ی غربالگری در کشورهایی که این امر تحت اقدام است استراتژی های زیر مورد توجه است: آگاهی والدین و پزشکان در مورد فواید غربالگری نوزادی، پرسنل آگاه و مجرب در مورد نمونه گیری مناسب در روزهای ۳-۵ تولد، پیگیری و مستندسازی موارد با آزمایش غربالگری.

References:

- 1- Scriver, C. R., & Kaufman, S. (2000). Hyperphenylalaninemia Phenylalanine hydroxylase deficiency. In C. R. Scriver, A. Beaudet, W. S. Sly & D. Valle (Eds.). *The metabolic and molecular bases of inherited disease* (pp. 1015-1037). New York: McGraw Hill.
- 2- Følling, I. (1994). The discovery of Phenylketonuria. *Acta Paediatrica Supplement*, 407, 4-10.
- 3- Williams RA, Mamotte CD, Burnett JR. Phenylketonuria: an inborn error of phenylalanine metabolism. *Clin Biochem* 2008; 29: 31-41.
- 4- Bickel H, Bachmann C, Beckers R. Neonatal mass screening for metabolic disorders. *Eur J Pediatr* 1981; 137: 133-139.
- 5- Ozalp I, Coskun T, Tokol S, Demircin G, Mönch E. Inherited metabolic disorders in Turkey. *J Inherit Metab Dis* 1990; 13: 732-38.
- 6- Koochmeshgi J, Bagheri A, Hosseini- Mazinani SM. Incidence of phenylketonuria in Iran estimated from consanguineous marriages. *J Inherit Metab Dis* 2002; 25: 80-81.
- 7- Zare-Karizi Sh, Hosseini-Mazinani SM, Khazaei-Koohpar Z, Seifati SM, Shahsavan-Behboodi B, Akbari MT, et al. Mutation spectrum of phenylketonuria in Iranian population. *Mol Genet Metab* 2011; 102: 29-32.
- 8- Albert Lehninger, Michael Cox, Dyvydly Nelson, Principles of Biochemistry Lnyjr. Translation: Reza Mohammadi. Yyzh, 1385
- 9- Diamond, A., Prevor, M. B., Callender, G., & Druin, D. (1997) *Prefrontal cortex cognitive deficits in children treated early and continuously for PKU*. Monographs of the Society for Research in Child Development, 62 (4, Serial no. 252).
- 10- Ordookhani A, Mirmiran P, Pourabedi M, Eini E, Mohammadi N, & Azizi F. [A comparison between Tehran & Damavand recall rate & neonatal hypothyroidism incidences]. *International Journal of Endocrinology & Metabolism* 2003; 5(3): 159-64.
- 11- Hashemipour M, Taghavi AH, Karimi Dana M, Amini M, Iranpour R, Hovsepian et al. [Screening for congenital hypothyroidism in Kashan, Iran]. *Journal of Mazandaran University of Medical Sciences* 2005; 15(45):83-91.
- 12- Rustama DS, Fadil MR, Harahap ER, Primadi A. Newborn screening in Indonesia. *Southeast Asian J Trop Med Public Health* 2003; 34(suppl 3): 76-9.
- 13- Ratrisawadi V, Horpaopan S, Chotigeat U, Sangtavesin V, Kanjanapattanakul W, Nigsanon V, et al. Neonatal screening program in Rajavithi hospital, Thailand. *Southeast Asian J Trop Med Public Health* 1999; 30 (suppl 2): 28-32.
- 14- Loeber JG. Neonatal screening in Europe: the situation in 2004. *J Inherit Metab Dis* 2007; 30(4): 430-8.
- 15- Mikelsaar RV, Viikmaa M. Neonatal thyroid stimulating hormone screening as an indirect method for the assessment of iodine deficiency in Estonia. *Horm Res* 1999; 52(6):284-6.
- 16- Rezvani, I. (2004). Phenylalanine section of defects in metabolism of amino acids. In R. E. Behrman et al. (Eds.). *Nelson textbook of pediatrics*. 17th ed, chap 74, (pp. 398-402).
- 17- Koochmeshgi J, Bagheri A, Hosseini- Mazinani SM. Incidence of phenylketonuria in Iran estimated from consanguineous marriages. *J Inherit Metab Dis* 2002; 25: 80-81.
- 18- Habib A, Fallahzadeh MH, Kazeroni HR, Ganjkarimi AH. Incidence of Phenylketonuria in Southern Iran. *Iran J Med Sci* 2010; 35:137-9.
- 19- Karamifar H, Ordoei M, Karamizadeh Z, Amirhakimi GH. Incidence of neonatal hyperphenylalaninemia in Fars Province, Southern Iran. *Iran J Pediatr* 2010; 20(2):216-220.
- 20- Koochmeshgi J, Bagheri A, Hosseini-Mazinani SM. Incidence of phenylketonuria in Iran estimated from consanguineous marriages. *J Inherit Metab Dis* 2002; 25(1):80-81.
- 21- Seddigh, A., Azadi, B., Ebrahimi, M., Ghafarizadeh A., Koochmeshgi J., Hosseini-Mazinani, S. M. (2001). Prevalence of

hyperphenylalaninemia in the Iranian institutionalized developmentally delayed. *Journal of Inherited metabolic Disease*, 24 (suppl. 1).

22-Luciana, M., Sullivan, J., & Nelson, C. A. (2001). Associations between Phe nylalanine to Tyrosine ratios and performance on tests of neuropsychological function in adolescents treated

early and continuously for Phenylketonuria. *Child Development*, 72(6), 1637–1652.

23- Vallian S, Barahimi E, Moeini H. Phenylketonuria in Iranian population: a study in institutions for mentally retarded in Isfahan. *Mutat Res* 2003 May 15;526(1-2):45-52.

Prevalence of Congenital Phenylketonuria in Neonates Born in Torbat-E- Heydarieh during 2011-2013

BadieeM¹*, Kameli M², Sharifi S³, Hosaini F⁴

1- MSc in Medical Toxicology , Torbat Heydariyeh University of Medical Science, Torbat Heydariyeh, Iran.

2- BSc of Laboratory Sciences, Torbat Heydariyeh University of Medical Science, Torbat Heydariyeh, Iran.

3- BSc of Laboratory Sciences, Torbat Heydariyeh University of Medical Science, Torbat Heydariyeh, Iran.

4- BSc of Laboratory Sciences, Torbat Heydariyeh University of Medical Science, Torbat Heydariyeh, Iran.

* **Corresponding author:** MSc in Medical Toxicology , Torbat Heydariyeh University of Medical Science, Torbat Heydariyeh, Iran.

Tel: 05152220221 **E-mail :** BadieeM1@thums.ac.ir

Abstract

Background and aim : Phenylketonuri is one of the major causes of mental retardation in infants. Diagnosis and prompt treatment may prevent the consequences. If there is Phenylketonuria in Fetus, Abnormalities in major organs such as the central nerve system occurs. Screening Phenylketonuri infants is the program of preventive medicine.

Materials and Methods: In this descriptive analytical study, which was based on the national guidelines for screening all newborns in Torbat-E- Heydarieh for 36 months, the blood samples from the soles of the feet of 3-5 day old infants were collected on the paper filter and phenylalanines were measured by ELISA. Infants with higher levels of phenylalanine quorum call. Data were analyzed by t-test and ANOVA statistical and software SPSS 21 ($p < 0.05$).

Results: The analysis of the data showed that of 11091 infants screened ,5390 were girls and 5701 were boys. 11075 infants had a normal PKU, and 13 cases had $14 < \text{PKU}$, and 2 cases had $15 < \text{PKU} < 21 \text{ } \mu\text{mol/L}$, and 1 case had $\text{PKU} > 22 \text{ } \mu\text{mol/L}$. The last 3 patients were identified and were treated.

Conclusion: The incidence of 1 case per 3697 Live birth was obtained in Torbat-E-Heydarieh. According to the results, it is concluded that the number of infants with congenital Phenylketonuria in Torbat-E-Heydarieh is high.

Keywords: Prevalence, Phenylketonuria, Infants