مجله علوم تغذیه و صنایع غذایی ایران
سال هفدهم، شماره ۲، تابستان ۱۴۰۱، صفحات ۴۰-۳۱

بررسی دریافت‌های غذایی، فراسنج‌های خونی و وضعیت تغذیه کودکان و نوجوانان مبتلا به فنیل‌کتونوری

مینا احمدزاده[۱]، گلبن سهراب[۲]، محمدرضا علائی[۳]، بهزاد محمدپور اهرنجانی[۴]

۱- دانشجوی کارشناسی ارشد تغذیه بالینی، دانشکده علوم تغذیه و صنایع غذایی، انستیتو تحقیقات تغذیه و صنایع غذایی، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، تهران، ایران

۲- نویسنده مسئول: استادیار گروه تغذیه و رژیم درمانی بالینی، دانشکده علوم تغذیه و صنایع غذایی، انستیتو تحقیقات تغذیه و صنایع غذایی، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، تهران، ایران. پست الکترونیکی: golbonsohrab@yahoo.com

۳- دانشیار گروه غدد و متابولیسم کودکان، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، تهران، ایران

۴- استادیار گروه بیماری‌های کودکان، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی تهران

تاریخ دریافت: ۱۴۰۰/۶/۱۷ تاریخ پذیرش: ۱۴۰۰/۱۰/۴

چکیده

سابقه و هدف: به علت محدودیت دریافت منابع پروتئینی معمول در بیماری فنیل کتونوری، احتمال ایجاد کمبودهای تغذیه‌ای وجود دارد. لذا مطالعه حاضر با هدف تعیین دریافت‌های غذایی، فراسنج‌های خونی و وضعیت تغذیه کودکان و نوجوانان مبتلا به فنیل‌کتونوری صورت گرفته است.

مواد و روش‌ها: ۸۰ بیمار فنیل‌کتونوری (۴۲ دختر، ۵۲/۵ درصد) با میانگین سنی ۹/۰۱ سال در این مطالعه مقطعی وارد شدند. با پرسشنامه اطلاعات عمومی، اطلاعات مورد نیاز در رابطه با شاخص‌های تغذیه‌ای و دموگرافیک به‌دست آمد. رژیم غذایی بیماران با استفاده از یادآمد خوراک ۳ روزه ارزیابی شد. غلظت سرمی فنیل آلانین، تیروزین، فریتین، آهن، روی، اسیدفولیک، B_{12}، ۲۵-هیدروکسی ویتامین D3، آلبومین و کلسیم سنجیده شد.

یافته‌ها: نتایج نشان داد بر اساس نمایه توده بدنی برای سن بیشترین فراوانی به افراد با وزن طبیعی (۵۷/۵ درصد) اختصاص دارد. بررسی غلظت‌های سرمی نشان داد که افراد مبتلا به فنیل‌کتونوری با وزن پایین و طبیعی نسبت به افراد دارای اضافه‌وزن و چاق از سطح سرمی آهن بالاتری برخوردار بودند ($p=۰/۰۰۶$) و همچنین میانگین دریافت کلسیم روزانه بیشتری نیز داشتند ($p=۰/۰۰۷$). علاوه بر این افراد مورد بررسی در مقایسه با میزان مقادیر توصیه‌شده رژیمی سطوح پایین‌تری از دریافت انرژی، روی و ویتامین B_{12} و سطوح بالاتری از دریافت چربی، فنیل‌آلانین، تیروزین، آهن و کلسیم داشتند. نتایج حاکی از آن است که اکثریت افراد سطح فنیل‌آلانین سرم بالاتر از حد قابل قبول داشتند.

نتیجه‌گیری: نتایج مطالعه حاضر اهمیت مکمل‌درمانی با مکمل آهن برای کودکان و نوجوانان چاق مبتلا به فنیل‌کتونوری را نشان می‌دهد. با توجه به سطوح سرمی بالاتر از حد قابل قبول فنیل آلانین در این افراد توصیه می شود به جهت تبعیت بیشتر از رژیم غذایی و تامین بخشی از غذاهای مخصوص این بیماران تدابیر لازم اتخاذ گردد.

واژگان کلیدی: فنیل کتونوری، وضعیت تغذیه، دریافت‌های غذایی، فراسنج‌های خونی

• مقدمه

فنیل‌کتونوری PKU (Phenylketonuria) ناشی از کمبود مادرزادی آنزیم کبدی فنیل‌آلانین هیدروکسیلاز PAH (Phenylalanine Hydroxylase) می باشد (۱) که در آن اسیدآمینه فنیل‌آلانین Phe (Phenylalanine) به تیروزین Thy (Thyrosin) تبدیل نمی شود و در بدن تجمع پیدا می‌کند (۲). نقص در عملکرد آنزیم PAH معمولا به دو فرم کلاسیک (جهش در ژن کدکننده آنزیم PAH) و غیرکلاسیک (اختلال در سنتز کوآنزیم تتراهیدروبیوپترین) رخ می‌دهد (۳). تجمع

[Downloaded from nsft.sbmu.ac.ir on 2026-11-10]

[DOR: 20.1001.1.17357756.1401.17.2.3.5]

Phe در مغز باعث بروز اختلالات عصبی، عقب‌ماندگی ذهنی شدید و تظاهرات دیگری مانند تشنج، بوی موش مرده در ادرار، موهای بور و عنبیه آبی‌رنگ می‌شود (۴, ۵). بروز بیماری در آمریکای لاتین در هر ۲۱۰۰۰ تولد زنده ۱ نفر (۴) و در ایران ۱ نفر از هر ۸۰۰۰ تولد زنده می‌باشد (۵). وضعیت تغذیه یکی از مهمترین جنبه‌های ارزیابی بالینی در بیماران PKU محسوب می‌شود (۶). اکثریت از یک رژیم با منبع پروتئین حیوانی محدود یا بدون آن پیروی می‌کنند. منبع اصلی ریزمغذی‌ها از مکمل‌های اسید آمینه فاقد Phe است و اگر مصرف مکمل‌های اسیدآمینه فاقد Phe بهینه و غنی نباشد، خطر کمبود ریزمغذی ها را افزایش می‌دهد (۷). از همین رو برای پیگیری تغذیه‌ای نیاز به نظارت بر شاخص‌های تن‌سنجی، علائم بالینی کمبود مواد مغذی، مصرف مواد مغذی و نشانگرهای زیستی برای تشخیص بیش از حد یا کمبود عناصر مغذی بالینی است (۸). در سال‌های اخیر مطالعات محدودی و ضعیت تغذیه این بیماران را مورد برر سی قرار داده‌اند (۴, ۹, ۱۰). برخی به بررسی وضعیت درشت‌مغذی‌ها و ریزمغذی‌ها پرداخته‌اند (۱۱, ۱۲) و مطالعات اندکی نیز شاخص های آنتروپومتر یک و ترکیب بدن را مورد آ نالیز قرار داده‌اند (۶, ۱۳-۱۵)

تا به امروز مطالعات محدودی به بررسی وضعیت تغذیه بیماران PKU پرداخته‌اند. در ایران فرمولاهای بیماران متابولیک توسط دولت تامین می‌گردد، اندازه‌گیری دقیق نشانگرهای تغذیه‌ای در این بیماران جهت ارزیابی وضعیت تغذیه بسیار حائز اهمیت است و به نوبه خود می‌تواند مدیریت تغذیه‌ای فرد را بهبود بخشد، همچنین با توجه به ضرورت پیگیری بیماران از نظر عوارض احتمالی و کمبودهای غذایی به دنبال رعایت رژیم‌های خاص و محدود از پروتئین‌های معمول و عدم د ستر سی کافی به محصولات سنتتیک به علت گرانی؛ مطالعه حاضر با هدف تعیین دریافت‌های غذایی، فراسنج‌های خونی و وضعیت تغذیه کودکان و نوجوانان مبتلا به PKU در شهر تهران صورت گرفته است و از نتایج حاصل از این مطالعه می‌توان برای کنترل بهتر بیماری PKU و سطوح سرمی فنیل آلانین استفاده کرد.

• مواد و روش‌ها

داده های این مطالعه مقطعی، از ابتدای دی ماه تا پایان سال ۱۳۹۸ از تمامی بیماران مبتلا به PKU مراجعه کننده به کلینیک متابولیک بیمارستان مفید تهیه شد. معیارهای ورود به مطالعه تمایل به همکاری در طرح، قرار داشتن در رنج سنی ۴ تا ۱۸ سال و تشخیص قطعی بیماری PKU بود و افراد دارای هرگونه بیماری و اختلال مزمن و تأثیرگذار بر وضعیت تغذیه‌ای فرد، وارد مطالعه نشدند.

مطالعه حا ضر تو سط ان ستیتو تحقیقات تغذیه‌ای و صنایع غذایی کشور بررسی و با شنا سه اخلاق IR.SBMU.NNFTRI.REC.1398.077 تأیید شد و قبل از مطالعه برگه رضا یت‌نامه آ گاهانه از همه شرکت‌کنندگان اخذ گردید.

سپس با پرسشنامه اطلاعات عمومی و فرم جمع‌آوری داده‌ها اطلاعات مورد نیاز در رابطه با متغیرهای سن، جنس، وزن، قد، فنوتیپ بیماری، میانگین غلظت سرمی phe شش ماه گذشته، نوع و میزان غذای طبی مصرفی (medical food) از طریق مصاحبه حضوری به‌دست آمد. در این مطالعه وزن افراد با لباس سبک و بدون کفش با دقت ۱۰۰ گرم با ترازوی دیجیتال مدل Seca-769 آلمانی و قد افراد در حالتی که به دیوار تکیه داده، کتف‌ها در حالت عادی قرار داشتند و بدون کفش با دقت ۰,۱ سانتی متر با قدسنج دیواری مدل Seca-206 آلمانی غیر قابل ارتجاع نصب شده بر روی دیوار اندازه‌گیری شد. نمایه توده بدنی بیماران از رابطه (وزن به کیلوگرم تقسیم بر مجذور قد به متر) محاسبه شد. با استفاده از نرم‌افزار Anthro و Anthro plus امتیاز Z برای هر یک از شاخص‌های نمایه توده بدنی، وزن برای سن و قد برای سن محاسبه گردید و بر مبنای این شاخص‌ها و با توجه به چارت رشد WHO وضعیت کودک از نظر کم‌وزنی، کوتاه قدی، اضافه‌وزن و چاقی تعریف شد (۱۶, ۱۷).

پرسشنامه یادآمد خوراک سه روزه از طریق مصاحبه حضوری برای تمام بیماران تکمیل شد . سپس میزان کل انرژی، کل کربوهیدارت، کل چربی، کل پروتئین، کلسترول، فنیل‌آلانین، تیروزین، ویتامین B_{12}، اسید فولیک و همچنین روی، آهن و کلسیم دریافتی روزانه با نرم‌افزار Nutritionist 4 برآورد گردید و سپس میزان دریافت موارد نامبرده توسط هر بیمار با مقادیر توصیه‌شده (۱۸) برای بیماران مبتلا به فنیل‌کتونوری مقایسه شد.

در این مطالعه، از بیماران ۸ سی سی خون وریدی پس از ۲ تا ۴ ساعت نا شتایی جمع‌آوری شد. سپس غلظت سرمی فنیل‌آلانین و تیروزین به روش HPLC، فریتین، B12 و ۲۵-هیدروکسی ویتامین D به روش کمی‌لومینسانس، اسید فولیک به روش الکتروکمی‌لومینسانس و آهن، روی، کلسیم و آلبومین سرم به روش کالری‌متری سنجیده شد.

در این مطالعه، تجز یه و تحلیل آ ماری داده ها توسط نرم‌افزار SPSS نسخه ۲۴ صورت گر فت. در ارتباط با

[Downloaded from nsft.sbmu.ac.ir on 2026-11-10]

[DOR: 20.1001.1.17357756.1401.17.2.3.5]

متغیرهای کمی ابتدا از آزمون کولموگروف-اسمیرنوف (Kolmogorov-Smirnov) جهت ارزیابی نرمال بودن توزیع داده‌ها استفاده شد. برای متغیرهای کمی، میانگین و انحراف معیار گزارش شد. در مورد متغیرهای کیفی، فراوانی مطلق و نسبی محاسبه گردید و جهت تعیین رابطه بین متغیرهای کیفی از آزمون Chi-square و جهت مقایسه میانگین بین دو گروه در صورت توزیع نرمال از آزمون Independent T test و در صورت عدم توزیع نرمال از آزمون Mann-Whitney استفاده شد. همچنین برای مقایسه متغیرهای کمی در بین بیماران مبتلا به فنیل‌کتونوری بر حسب وزن، جنس و سن از آزمون آماری GLM (Multivariate generalized linear) استفاده گردید. برای تمام تست‌ها مقادیر کمتر از ۰/۰۵ معنادار در نظر گرفته شد.

• یافته‌ها

تعداد کل بیماران مبتلا به PKU که شرایط ورود به مطالعه را داشتند، ۹۰ نفر بودند که ۱۰ نفر از آن‌ها تمایلی برای ادامه همکاری در این مطالعه نداشتند و این مطالعه با ۸۰ نفر به پایان رسید. کودکان و نوجوانان وارد شده به مطالعه از سن ۴ تا ۱۷ سال، با میانگین ۹/۰۱ و انحراف معیار ۳/۶۴ سال را در بر می‌گیرند. این افراد از لحاظ قدی دارای میانگین ۱۳۰/۱۳ سانتی‌متر و میانگین وزنی برابر با ۳۳/۲۵ کیلوگرم بودند. این کودکان و نوجوانان از لحاظ فنوتیپ بیماری اکثریت دارای فنوتیپ کلاسیک (۸۷/۵٪) و اقلیت دارای فنوتیپ غیرکلاسیک بودند (۱۲/۵٪). همچنین بررسی سطوح اسیدآمینه سرم نیز نشان داد که این بیماران از لحاظ سطح فنیل‌آلانین سرم به ترتیب ۵۵ درصد بالاتر از حد قابل قبول (Phe> 6 mg/dL)، ۳۶/۲ درصد درحد قابل قبول (2 mg/dL <Phe <6 mg/dL) و ۸/۷ درصد از کودکان و نوجوانان دارای سطح پایین‌تر از حد قابل قبول (Phe <2 mg/dL) بودند. میانگین سطح سرمی فنیل‌آلانین در شش‌ماه گذشته نیز در نتایجی مشابه نشان داد که به ترتیب ۶۶/۲ درصد بالاتر از حد قابل قبول، ۲۸/۷ درصد درحد قابل قبول و ۵ درصد از بیماران دارای سطح پایین‌تر از حد قابل قبول بودند.

همان طور که در جدول ۱ مشاهده می‌شود بیشترین توزیع از لحاظ قد برای سن به ترتیب ۲۷/۵ درصد به دختران و ۲۶/۲ در صد به پسران با قد طبیعی اختصاص پیدا می‌کند. همچنین بیشترین توزیع وزن برای سن به ترتیب ۳۰ درصد به دختران و ۲۷/۵ درصد به پسران با وزن طبیعی اختصاص پیدا می‌کند، و بیشترین فراوانی توزیع نمایه توده بدنی برای سن با ۲۵ درصد به پسران دارای وزن طبیعی اختصاص می‌یابد.

جدول ۱. توزیع فراوانی مطلق و نسبی کوتاه‌قدی، کم‌وزنی، اضافه‌وزن و چاقی بر حسب جنسیت

شاخص آنتروپومتریک	وضعیت تغذیه‌ای کودکان و نوجوانان	جمع	فراوانی مطلق (نسبی) براساس جنسیت	
			دختر (۴۲ نفر)	پسر (۳۸ نفر)
قد[1] برای سن	قد کوتاه	۱۴ (۱۷/۶ ٪)	۸(۱۰٪)	۷(۸/۸ ٪)
	قد طبیعی	۴۴ (۵۵ ٪)	۲۲(۲۷/۵ ٪)	۲۱(۲۶/۲ ٪)
	قد بلند	۲۲ (۲۷/۵ ٪)	۱۲(۱۵٪)	۱۰(۱۲/۵٪)
وزن[2] برای سن	وزن پایین	۷ (۸/۸ ٪)	۲ (۲/۵ ٪)	۲ (۲/۵٪)
	وزن طبیعی	۳۸ (۴۷/۵ ٪)	۲۴(۳۰٪)	۲۲(۲۷/۵ ٪)
	اضافه‌وزن یا چاق	۳۵ (۴۳/۸ ٪)	۱۶(۲۰ ٪)	۱۴(۱۷/۵ ٪)
شاخص توده بدنی[2] برای سن	وزن پایین	۴ (۵ ٪)	۶(۷/۵ ٪)	۲ (۰/۰۲۵ ٪)
	وزن طبیعی	۴۶ (۵۷/۵ ٪)	۱۷(۲۱/۲ ٪)	۲۰(۲۵٪)
	اضافه‌وزن یا چاق	۳۰ (۳۷/۵ ٪)	۱۹(۲۳/۷ ٪)	۱۶(۲۰٪)

[1]طبقه‌بندی قد
قد کوتاه: z-scores < -1 SD
قد طبیعی: -1 SD ≤ z-scores <+1 SD
بلند قد: +1 SD ≤ z-scores

[2]طبقه‌بندی وزن و شاخص توده بدنی
وزن پایین: z-scores < -1 SD
وزن طبیعی : -1 SD ≤ z-scores <+1 SD
اضافه‌وزن یا چاق: +1 SD ≤ z-scores

[Downloaded from nsft.sbmu.ac.ir on 2026-11-10]
[DOR: 20.1001.1.17357756.1401.17.2.3.5]

در جدول ۲ افراد مورد مطالعه بر حسب نمایه توده بدنی برای سن به دو گروه تقسیم شدند و از نظر متغیرهای تن‌سنجی و غلظت‌های سرمی مورد مقایسه قرار گرفتند. نتایج نشان داد که کودکان و نوجوانان مبتلا به فنیل‌کتونوری با وزن پایین و طبیعی نسبت به افراد دارای اضافه‌وزن و چاق از سطح سرمی آهن بالاتری برخوردار بودند (p=۰/۰۰۶). این در حالی است که متغیرهای دیگر از جمله سن، قد، وزن، غلظت‌های سرمی فنیل‌آلانین، تیروزین، آلبومین، کلسیم، روی، اسید فولیک، ویتامین B_{12}، فریتین و ۲۵-هیدروکسی ویتامین D3 در بین کودکان و نوجوانان کم‌وزن و طبیعی نسبت به افراد دارای اضافه‌وزن و چاق از تفاوت معنی‌داری برخوردار نبودند (p>۰/۰۵).

از لحاظ میانگین دریافت روزانه کلسیم (p=۰/۰۰۷)، اسید فولیک (p=۰/۰۳) و ویتامین B_{12} (p=۰/۰۰۱) در کودکان و نوجوانان چاق و دارای اضافه‌وزن نسبت به افراد دارای وزن کم و نرمال اختلاف معنی‌دار وجود دارد. این نتایج حاکی از دریافت بالاتر اسید فولیک و ویتامین B_{12} در کودکان و نوجوانان دارای اضافه‌وزن و چاق نسبت به افراد دارای وزن پایین و یا وزن طبیعی به ویژه در سنین ۱۴ تا ۱۸ سال است؛ در حالی که کودکان و نوجوانان دارای وزن پایین و وزن طبیعی نسبت به افراد دارای اضافه‌وزن و چاق از مصرف بالاتر کلسیم برخوردار بودند. کودکان و نوجوانان شرکت‌کننده در مطالعه در مقایسه با میزان مقادیر توصیه شده دارای سطح پایین‌تری از دریافت انرژی، روی و ویتامین B_{12} بودند. درصورتی که این افراد نسبت به مقادیر توصیه‌شده دارای سطح بالاتری از دریافت چربی، فنیل‌آلانین، تیروزین، آهن و کلسیم بودند. از نظر دریافت کربوهیدرات و پروتئین نیز این افراد دریافت‌های نزدیک به مقادیر توصیه‌شده داشتند (جدول۳).

جدول ۲. مقایسه شاخص‌های تن سنجی و فراسنج‌های خونی در بین دو گروه کم‌وزن و طبیعی با اضافه وزن و چاق

اطلاعات تن‌سنجی	جمع (تعداد = ۸۰)	کم‌وزن و طبیعی[۲] (تعداد = ۴۵)	اضافه‌وزن و چاق (تعداد = ۳۵)	p-value*
قد (سانتی‌متر)	۱۳۰/۱۳ ± ۱۹/۴۸	۱۳۳/۶۴ ± ۱۲۵/۶۱	۱۲۵/۶۱ ± ۱۵/۹۰	۰/۱۰
وزن (کیلوگرم)	۳۳/۲۵ ± ۱۴/۸۰	۳۳/۱۰ ± ۱۶/۲۱	۳۳/۴۳ ± ۱۳/۳۸	۰/۲۹
فراسنج‌های خونی				
فنیل‌آلانین (mg/dL)	۱۱/۲۶ ± ۷/۱۶	۱۲/۱۷ ± ۸/۲۰	۱۰/۰۹ ± ۵/۴۳	۰/۴۴
تیروزین (mg/dL)	۱/۲۰ ± ۰/۶۹	۱/۲۱ ± ۰/۷۷	۱/۱۸ ± ۰/۵۸	۰/۶۶
آلبومین (g / dl)	۴/۳۹ ± ۰/۲۷	۴/۴۰ ± ۰/۲۸	۴/۳۷ ± ۰/۲۷	۰/۵۹
آهن (µg / dl)	۸۵/۳۱ ± ۳۴/۳۹	۹۵/۱۵ ± ۳۶/۴۲	۷۲/۶۵ ± ۲۷/۱۸	۰/۰۰۶
کلسیم (mg / dl)	۱۰/۱۸ ± ۰/۴۰	۱۰/۱۶ ± ۰/۴۲	۱۰/۲۰ ± ۰/۳۹	۰/۶۴
روی (µg / dl)	۹۵/۳۵ ± ۲۸/۵۳	۹۶/۳۳ ± ۲۷/۷۲	۹۴/۰۸ ± ۲۹/۹۱	۰/۹۲
اسید فولیک (ng / ml)	۷۵/۱۸ ± ۱۲/۵۹	۱۷/۰۲ ± ۹/۲۸	۲۰/۹۷ ± ۱/۷۴	۰/۲۲
ویتامین B12 (pg / ml)	۸۰۶/۰۳ ± ۴۲۶/۱۲	۷۴۱/۸۲ ± ۳۹۷/۰۳	۸۸۸/۵۹ ± ۴۵۲/۹۴	۰/۱۲
فریتین (ng / ml)	۴۴/۸۲ ± ۴۹/۵۱	۳۹/۰۱ ± ۱۹/۷۱	۴۹/۹۹ ± ۱۷/۵۸	۰/۶۱
ویتامین D (ng / ml)	۳۷/۲۸ ± ۲۰/۱۹	۳۷/۰۷ ± ۲۲/۴۷	۳۷/۵۷ ± ۱۷/۱۲	۰/۳۵

[۱] میانگین ± انحراف معیار

[۲] بر اساس نمایه توده بدنی برای سن افراد مورد مطالعه به دو گروه تقسیم شدند.

*میزان معنی‌داری حاصل از آزمون Mann-Whitney (مقادیر کمتر از ۰/۰۵ معنادار در نظر گرفته شد)

[Downloaded from nsft.sbmu.ac.ir on 2026-11-10]

[DOR: 20.1001.1.17357756.1401.17.2.3.5]

جدول ۳. مقایسه دریافت روزانه درشت و ریز مغذی‌ها در بیماران مبتلا به فنیل‌کتونوری براساس سن، جنس در دو گروه مورد مطالعه و مقایسه آن با مقادیر توصیه شده

اجزای رژیم غذایی	کم‌وزن و طبیعی[۲] (تعداد=۴۵)	اضافه‌وزن و چاق[۲] (تعداد=۳۵)	p-value*	مقادیر توصیه‌شده[۱]
	میانگین ± انحراف معیار	میانگین ± انحراف معیار		
انرژی (کیلوکالری در روز)				
۴ تا ۷ سال	۲۷۹/۸۹ ±۱۲۴۲/۳۱	۲۹۵/۶۶ ±۱۱۲۰/۳۳		۱۷۰۰ (۱۳۰۰-۲۳۰۰)
۷ تا ۱۱ سال	۵۷۵/۱۳ ±۱۳۵۹/۸۴	۲۸۹/۹۰ ±۱۴۰۰/۳۵		۲۴۰۰ (۳۳۰۰-۱۶۵۰)
دختران ۱۱ تا کمتر از ۱۵ سال	۴۸۴/۵۱ ±۱۶۳۰/۳۳	-	۰/۳۲	۲۲۰۰ (۳۰۰۰-۱۵۰۰)
دختران ۱۵ تا کمتر از ۱۹ سال	۴۸۹/۸۵ ±۱۵۹۷/۶۶	۲۹۴/۶۲ ±۱۵۷۴/۳۳		۲۱۰۰ (۳۰۰۰-۱۲۰۰)
پسران ۱۱ تا کمتر از ۱۵ سال	۳۳۰/۷۲ ±۱۲۶۸/۱۱	-		۲۷۰۰ (۳۷۰۰-۲۰۰۰)
پسران ۱۵ تا کمتر از ۱۹ سال	۵۵۰/۶۲ ±۱۶۵۹/۰۶	-		۲۸۰۰ (۳۹۰۰-۲۱۰۰)
پروتئین (گرم در روز)				
۴ تا ۷ سال	۱۶/۱۷ ±۴۶/۲۹	۸/۸۸ ±۴۱/۵۰		≥ ۳۵
۷ تا ۱۱ سال	۱۷/۳۹ ±۵۳/۸۲	۱۶/۲۷ ±۶۰/۷۶		≥ ۴۰
دختران ۱۱ تا کمتر از ۱۵ سال	۱۳/۵۳ ±۷۰/۲۲	-		≥ ۵۰
دختران ۱۵ تا کمتر از ۱۹ سال	۱۰/۸۰ ±۵۵/۰۰	۲/۵۶ ±۶۰/۸۸	۰/۵۰	≥ ۵۵
پسران ۱۱ تا کمتر از ۱۵ سال	۶/۷۴ ±۵۲/۰۶	-		≥ ۵۵
پسران ۱۵ تا کمتر از ۱۹ سال	۱۳/۳۱ ±۶۶/۰۶	-		≥ ۶۵
فنیل‌آلانین (گرم در روز)				
۴ تا ۷ سال	۱/۵۹ ±۱/۸۴	۱/۶۱ ±۱/۵۶		۴/۵ -۰/۲۱
۷ تا ۱۱ سال	۴/۳۱ ±۴/۷۶	۰/۸۶ ±۱/۶۳		۰/۵ – ۰/۲۲
دختران ۱۱ تا کمتر از ۱۵ سال	۱/۴۴ ±۱/۹۲	-		۰/۷۵ – ۰/۲۵
دختران ۱۵ تا کمتر از ۱۹ سال	۱/۳۱ ±۱/۵۶	۱/۲۸ ±۱/۲۰		۰/۷۰ – ۰/۲۳
پسران ۱۱ تا کمتر از ۱۵ سال	۲/۳۰ ±۲/۶۶	-		۰/۹۰ – ۰/۲۲۵
پسران ۱۵ تا کمتر از ۱۹ سال	۰/۷ ±۴/۸۸	-	۰/۱۶	۱/۱ – ۰/۲۹۵
تیروزین (گرم در روز)				
۴ تا ۷ سال	۴/۹۴ ±۱۰/۰۰	۴/۲۵ ±۸/۴۵		۳/۵ – ۲/۲۵
۷ تا ۱۱ سال	۳/۸۵ ±۹/۴۷	۶/۵۰ ±۱۴/۷۸		۴ - ۲/۵۵
دختران ۱۱ تا کمتر از ۱۹ سال	۰/۷۸ ±۱۴/۲۴	۲/۳۷ ±۱۶/۵۰	۰/۶۶	۵ - ۳/۴۵
پسران ۱۱ تا کمتر از ۱۵ سال	۵/۷۶ ±۱۰/۰۱	-		۵/۵ – ۳/۳۸
پسران ۱۵ تا کمتر از ۱۹ سال	۳/۲۶ ±۱۵/۲۶	-		۶/۵ – ۴/۴۲
کربوهیدرات (گرم در روز)				
۴ تا ۱۸ سال	۶۶/۹۷ ±۲۰۰/۵۶	۵۹/۷۳ ±۱۸۵/۲۱	۰/۲۳	۶۵-۴۵
چربی (گرم در روز)				
۴ تا ۱۸ سال	۲۹/۳۰ ±۴۲/۴۳	۱۹/۰۹ ±۳۹/۲۲	۰/۳۰	۳۵-۲۵
روی (میلی گرم در روز)				
۴ تا ۸ سال	۱۳۶۷/۴۹ ±۷۶۹/۳۸	۱۰۳۷/۵۱ ±۴۹۷/۸۸		۵۰۰
۹ تا ۱۳ سال	۷۱۵/۵۹ ±۳۲۳/۷۵	۱۰۳۷/۵۱ ±۴۹۷/۸۸	۰/۵۷	۸۰۰
دختران ۱۴ تا ۱۸ سال	۴۰۶/۸۳ ±۳۰۵/۱۳	۷۴۸/۱۳ ±۴۴۶/۱۸		۹۰۰
پسران ۱۴ تا ۱۸ سال	۱۲۲۵/۳۱ ±۶۲۱/۱۸	-		۱۱۰۰
آهن (میلی گرم در روز)				
۴ تا ۸ سال	۲۳/۶۲ ±۲۹/۴۶	۲۱/۸۸ ±۳۲/۹۳		۱۰
۹ تا ۱۳ سال	۲۱/۶۹ ±۳۹/۷۱	۲۹/۹۲ ±۳۶/۴۳	۰/۲۴	۸
دختران ۱۴ تا ۱۸ سال	۱۳/۵۱ ±۱۸/۲۳	۳/۸۵ ±۷۸/۲۸		۱۵
پسران ۱۴ تا ۱۸ سال	۴۰/۳۹ ±۴۴/۱۸	-		۱۱
کلسیم (گرم در روز)				
۴ تا ۸ سال	۱/۳۵ ±۳/۲۷	۱/۲۴ ±۲/۸۸	۰/۰۰۷	۱
۹ تا ۱۸ سال	۰/۸۶ ±۴/۸۲	۱/۲۱ ±۴/۵۵		۱/۳
اسید فولیک (میکرو گرم در روز)				
۴ تا ۸ سال	۴۴۰/۸۶ ±۱۱۰۰/۲۶	۶۱۹/۸۲ ±۹۴۳/۳۵		۲۰۰
۹ تا ۱۳ سال	۵۵۷/۶۸ ±۱۱۸۴/۶۴	۵۷۳/۳۳ ±۱۴۳۶/۵۲	۰/۰۳	۳۰۰
۱۴ تا ۱۸ سال	۶۷۶/۶۹ ±۱۶۷۰/۰۰	۳۳۸/۷۰ ±۲۵۰۳/۵۰		۴۰۰
ویتامین B12 (میکرو گرم در روز)				
۴ تا ۸ سال	/۳۵ ±۰/۸۷	۰/۶۲ ±۰/۸۱		۱/۲
۹ تا ۱۳ سال	۰/۶۶ ±۱/۴۴	۰/۵۷ ±۱/۳۳	۰/۰۰۱	۱/۸
۱۴ تا ۱۸ سال	۰/۸۴ ±۱/۳۲	۰/۷۱ ±۲/۵۷		۲/۴

*میزان معنی‌داری حاصل از آزمون Multivariate generalized linear models (مقادیر کمتر از ۰/۰۵ معنادار در نظر گرفته شد)

[۱] مقادیر توصیه شده رژیم براساس سن و جنس مشخص می‌گردد (۱۸).

[۲] بر اساس نمایه توده بدنی برای سن افراد مورد مطالعه به دو گروه تقسیم شدند.

[Downloaded from nsft.sbmu.ac.ir on 2026-11-10]

[DOR: 20.1001.1.17357756.1401.17.2.3.5]

• بحث

این مطالعه با هدف بررسی دریافت‌های غذایی، فراسنج‌های خونی و وضعیت تغذیه کودکان و نوجوانان مبتلا به فنیل‌کتونوری در سال ۱۳۹۸ انجام گرفته است. در این مطالعه مقطعی ۸۰ بیمار مبتلا به فنیل‌کتونوری به منظور ارزیابی شاخص‌های تن‌سنجی، دریافت‌های غذایی و فراسنج‌های بیوشیمیایی خون مورد بررسی قرار گرفتند.

توزیع افراد بر اساس نمایه توده بدنی برای سن نشان داد که بیشترین فراوانی شرکت‌کنندگان به ترتیب به افراد با وزن طبیعی با فراوانی ۵۷/۵ درصد، کودکان و نوجوانان با اضافه‌وزن و یا چاقی با فراوانی ۳۷/۵ درصد و کمترین فراوانی به کودکان و نوجوانان با وزن پایین با فراوانی ۵ درصد اختصاص یافت.

در ایران مطالعات محدودی وضعیت تن‌سنجی بیماران مبتلا فنیل‌کتونوری را مورد ارزیابی قرار داده‌اند. به عنوان مثال، اشراقی و همکاران در سال ۱۳۸۹، اطلاعات تغذیه‌ای ۲۱ کودک و نوجوان مبتلا به فنیل‌کتونوری مازندرانی با متوسط سنی ۷ سال ارزیابی کردند که در این میان ۲۳/۸ درصد بیماران کم‌وزن بوده و از لحاظ قد نیز ۱۹ درصد افراد، کودکان کوتاه‌قد بودند. این نتایج مبین عدم رشد مناسب کودکان و نوجوانان مازندرانی مبتلا فنیل‌کتونوری بود. این محققان عدم دسترسی به غذای رژیمی متناسب با بیماری و عدم تأمین ریزمغذی‌های مورد نیاز این بیماران را از دلایل اصلی عقب‌افتادگی رشد کودکان و نوجوان مازندرانی مبتلا به فنیل‌کتونوری معرفی کردند (۹). مطالعه دیگر در سال ۱۳۹۲ توسط زنده‌دل و همکارانش بر روی مبتلایان به فنیل‌کتونوری در استان خوزستان انجام شد. در این مطالعه ۵۶ کودک و نوجوان (۲ ماه تا ۱۸ سال) مورد بررسی قرار گرفتند. آنان گزارش کردند که از نظر نمایه‌های وزن برای سن و قد برای سن، به ترتیب ۱۷/۸۵ و ۱۵/۰۹ درصد از کودکان و نوجوانان مبتلا به فنیل‌کتونوری به کم‌وزنی و کوتاهی قد مبتلا بودند. بطور کلی نتایج حاصل از این بررسی در بیماران فنیل‌کتونوری خوزستان حاکی از وضعیت نامناسب رشدی و سوء تغذیه دراز مدت آنها بوده است. آنان استفاده از غذای رژیمی متناسب به همراه مکمل‌های غذایی را از راهکارهای اصلی مقابله با وضعیت نامناسب رشدی و سوءتغذیه در بیماران مبتلا به فنیل‌کتونوری برشمردند (۵). شکیبا و همکاران نیز مطالعه‌ای مقطعی در سال ۱۳۹۹ منتشر کردند. آن‌ها با بررسی ۲۰۹ بیمار مبتلا به فنیل‌کتونوری شامل ۱۰۳ پسر و ۱۰۶ دختر با متوسط سنی ۹ سال، گزارش کردند که کودکان و نوجوانانی که از بدو تولد تحت درمان با رژیم غذایی بودند از وزن و شاخص توده بدنی بالاتری برخوردار بودند. آن‌ها دلیل اضافه‌وزن این گروه از کودکان را استفاده دراز مدت از رژیم‌های غذایی با کربوهیدرات بالا و پروتئین کم گزارش کردند (۱۹). با توجه به مطالعه جامعی که در سال ۱۳۹۸ توسط حیدری و کلیشادی انجام شد، شیوع چاقی و اضافه وزن در ایرانیان زیر ۱۸ سال به ترتیب ۵/۵ ٪ و ۱۵/۱ ٪ گزارش شده است. همچنین شیوع کم‌وزنی نیز ۱۵/۵ ٪ گزارش شده است که نتایج حاصل از این مطالعه بیانگر شیوع کم‌وزنی بالاتر نسبت به مطالعه اخیر بوده است (۲۰).

مطالعاتی نیز در خارج از ایران به بررسی وضعیت تن‌سنجی بیماران مبتلا به فنیل‌کتونوری پرداخته‌اند. از جمله می‌توان به بررسی جامع Ozel و همکاران در سال ۲۰۱۴ که چاقی و اضافه‌وزن بیماران مبتلا به فنیل‌کتونوری در چند کشور اروپایی و ترکیه را ارزیابی کرده‌اند، اشاره کرد. آنان گزارش کردند که شیوع چاقی و اضافه‌وزن بیماران مبتلا به فنیل‌کتونوری به طور گسترده‌ای بین کشورها متفاوت بوده و عمدتاً مشابه یا حتی کمتر از جمعیت عمومی می‌باشد. علاوه بر این، آنان دریافتند که زنان و دختران مبتلا به فنیل‌کتونوری به ویژه در برابر اضافه‌وزن آسیب‌پذیری بیشتری نسبت به مردان و پسران دارند (۲۱). نتایج حاصله از مطالعات Camatta و همکاران (۲۲) و همچنین Weng و همکاران در سال ۲۰۲۰ (۲۳) نیز به روشنی بیانگر عدم تفاوت نتایج تن‌سنجی بیماران مبتلا به فنیل‌کتونوری با عموم جامعه بود. در این مطالعات اکثریت بیماران مبتلا به فنیل‌کتونوری، از لحاظ قد و شاخص توده بدنی در وضعیت نرمال قرار داشتند.

با توجه به مطالعات صورت گرفته در ایران و جهان به منظور ارزیابی‌های تن‌سنجی کودکان و نوجوانان مبتلا به فنیل‌کتونوری و همچنین دستاوردهای مطالعه حاضر، توزیع فراوانی چاقی و اضافه‌وزن و همچنین توزیع رشد قدی این بیماران به صورت طبیعی و نزدیک به جمعیت عمومی گزارش شده است. تنها دو مطالعه ایرانی (۹، ۵) وضعیت کمبود وزن و عقب‌افتادگی رشد را در بیماران مبتلا به فنیل‌کتونوری گزارش کرده‌اند که علت آن را عدم پیروی از رژیم طبی مناسب و عدم استفاده از مکمل‌های غذایی در جهت تأمین ریزمغذی‌ها می‌دانند.

بررسی سطح اسید آمینه‌های سرم نیز نشان داد که بیش از نیمی از این بیماران سطح فنیل‌آلانین سرم بالاتر از حد قابل قبول داشتند. میانگین سطح سرمی فنیل‌آلانین در شش‌ماه گذشته نیز در نتایجی مشابه نشان داد که اکثریت کودکان و نوجوانان شرکت‌کننده در مطالعه دارای سطح فنیل‌آلانین سرم

[Downloaded from nsft.sbmu.ac.ir on 2026-11-10]

[DOR: 20.1001.1.17357756.1401.17.2.3.5]

بالاتر از حد قابل قبول بودند. یک پژوهش مقطعی در ایران که توسط والیان و همکاران انجام شده بود نیز نشان داد که ۷۶/۴ درصد از کودکان و نوجوانان اصفهانی مبتلا به فنیل‌کتونوری دارای سطح فنیل‌آلانین سرم بالاتر از حد قابل قبول برای این بیماران بودند (۲۴). همچنین نتایج مشابهی در مطالعه Jani و همکاران (۲۰۱۷) مشاهده شد که ۷۴/۶ درصد از کودکان و نوجوانان آمریکایی مبتلا به فنیل‌کتونوری شرکت کننده در مطالعه سطح فنیل‌آلانین بالاتر از حد نرمال داشتند (۲۵).

دو دلیل عمده برای میزان بالای فنیل‌آلانین خون در بیماران شرکت‌کننده در پژوهش حاضر می‌توان ذکر کرد. اولین دلیل این است که ۹۰ درصد از بیماران شرکت‌کننده در مطالعه مبتلا به فنوتیپ کلاسیک بیماری بودند. این نوع از بیماری شدیدترین نوع آن بوده و بیشترین عوارض را دارد. همچنین می‌توان عدم پیروی از رژیم غذایی مناسب و عدم مصرف غذای طبی اختصاصی که منجر به افزایش بیش از حد قابل قبول فنیل‌آلانین در خون بیماران شود را به عنوان علت دوم معرفی کرد. بنابراین به منظور کنترل و پیشگیری از افزایش کنترل‌نشده فنیل‌آلانین خون بیماران با عوارض جبران‌ناپذیر، رعایت دقیق رژیم غذایی به همراه مصرف غذای طبی و مکمل بخصوص برای بیماران مبتلا به فنوتیپ کلاسیک بیماری، توصیه می‌شود.

نتایج حاصل از بررسی فراسنج‌های خونی از جمله ویتامین‌ها و مواد معدنی افراد شرکت‌کننده نشان داد که از نظر سطح سرمی آهن افراد مورد مطالعه سطوح نرمالی داشتند. این درحالی است، زمانی‌که کودکان و نوجوانان مبتلا به فنیل‌کتونوری براساس شاخص نمایه توده بدنی برای سن به دو گروه تقسیم شدند، بیانگر سطح سرمی آهن بالاتر افراد با وزن پایین و طبیعی نسبت به افراد دارای اضافه‌وزن و چاق بود. مطالعات در خصوص سطوح سرمی آهن ضد و نقیض می‌باشد، در مطالعه ای که اشراقی و همکاران (۹) انجام دادند بطورکلی شیوع کمبود آهن را ۴۷/۱ درصد گزارش کردند و در مطالعه کشاورز و همکاران ۷۳/۵٪ از کل ۶۹ کودک مبتلا به فنیل کتونوری کمبود آهن داشتند (۲۶) که در مقایسه با مطالعه حاضر کمبودهای تغذیه ای بیشتری را نشان می‌دهد. در مقابل مطالعات Acosta و همکاران (۲۷) و Sievers و همکاران (۲۸) بیانگر مقادیر بالاتر آهن سرمی بوده است.

در صورت عدم تأمین نیازهای تغذیه‌ای آهن بیماران مبتلا به فنیل‌کتونوری به وسیله مکمل و یا غذای طبی، این بیماران در معرض خطر ابتلا به انواع کمبودهای تغذیه‌ای و عوارض ناشی از آن هستند (۲۹). مهم‌ترین دلیل این امر این است که منابع آهن غیرهم که زیست‌دسترسی پایین‌تری دارند، اصلی‌ترین منبع تامین آهن بیماران مبتلا به فنیل‌کتونوری می‌باشند (۳۰, ۳۱). در نتیجه مکمل‌یاری آهن در این بیماران همیشه مورد توجه بوده است. بنابراین براساس نتایج پژوهش حاضر توصیه می‌شود که وضعیت آهن و کم‌خونی در کودکان و نوجوانان چاق مبتلا به فنیل‌کتونوری بیشتر مورد توجه قرار گیرد.

نتایج به‌دست آمده از این پژوهش نشان داد که از لحاظ میزان دریافت کلسیم، اسید فولیک و ویتامین B12 در کودکان و نوجوانان دارای وزن‌کم و نرمال نسبت به افراد دارای اضافه‌وزن و چاق اختلاف معنی‌داری وجود دارد. این نتایج حاکی از دریافت بالاتر اسید فولیک و ویتامین B12 در کودکان و نوجوانان دارای اضافه‌وزن و چاق نسبت به افراد دارای وزن پایین و وزن طبیعی به ویژه در سنین ۱۴ تا ۱۸ سال است. در حالی که کودکان و نوجوانان دارای وزن پایین و وزن طبیعی نسبت به افراد دارای اضافه‌وزن و چاق از مصرف بالاتر کلسیم برخوردار بودند. اگرچه نتایج به‌دست آمده بیانگر عدم اختلاف معنی‌دار از لحاظ دریافت دیگر آیتم های غذایی بود. علاوه براین کودکان و نوجوانان شرکت‌کننده در مطالعه در مقایسه با میزان مقادیر توصیه‌شده دارای سطح پایین‌تری از دریافت انرژی، روی و ویتامین B12 بودند. درصورتی که این افراد نسبت به مقادیر توصیه‌شده دارای سطح بالاتری از دریافت چربی، فنیل‌آلانین، تیروزین، آهن و کلسیم بودند. از نظر دریافت کربوهیدرات، پروتئین و فیبر نیز این افراد دریافت‌های نزدیک به مقادیر توصیه‌شده داشتند. در نهایت نتایج حاصل از بررسی یافته های مرتبط با دریافت غذایی و خطر ابتلا به چاقی و اضافه‌وزن در کودکان و نوجوانان مبتلا به فنیل‌کتونوری نشانگر عدم ارتباط آیتم‌های مرتبط با دریافت غذایی و خطر ابتلا به اضافه‌وزن و چاقی در این افراد بود.

مطالعات معدودی در ایران و جهان به بررسی وضعیت تغذیه کودکان و نوجوانان مبتلا به فنیل‌کتونوری پرداختند. در ایران اشراقی و همکاران در سال ۲۰۱۱ گزارش کردند که در نیمی از این کودکان میزان دریافت درشت‌مغذی‌ها ازجمله انرژی، پروتئین، کربوهیدرات و چربی نزدیک به توصیه‌های مربوطه و در حد کفایت داشته‌اند. اگرچه نیمی از این کودکان و نوجوانان به لحاظ دریافت درشت‌مغذی‌ها به ویژه در زمینه دریافت پروتئین دارای کمبود دریافت بودند. این محققان بر اهمیت تامین نیازهای غذایی بیماران از طریق غذای طبی مناسب و مکمل درمانی همچون آهن تاکید کردند (۹).

[Downloaded from nsft.sbmu.ac.ir on 2026-11-10]

[DOR: 20.1001.1.17357756.1401.17.2.3.5]

Okano و همکاران در پژوهش خود در سال ۲۰۱۶ به بررسی وضعیت تغذیه کودکان و نوجوانان ژاپنی مبتلا به فنیل‌کتونوری پرداختند. آن ها در نتایجی مخالف نتایج این مطالعه، گزارش کردند که میزان مصرف کالری در این بیماران معادل توصیه‌های RDA بود. آن‌ها همچنین بیان کردند که میزان فنیل‌آلانین و تیروزین در یافتی بیماران نیز به دلیل دریافت ۸۰ درصدی پروتئین رژیم بیمار از مکمل‌های رژیمی در سطح مناسب بوده است. اگر چه در نتایجی مشابه نتایج آنان نشان داد که این بیماران از نظر میزان مصرف منیزیم، روی و ید نسبت به توصیه‌ها در سطح پایین‌تری هستند (۱۰).

Pinto و همکاران نیز در سال ۲۰۱۷ به بررسی وضعیت تغذیه نوجوانان و جوانان مبتلا به فنیل‌کتونوری پرداختند. یافته‌های آن‌ها در راستای یافته‌های پیشین نشان داد که دریافت مواد غذایی ازجمله انرژی، پروتئین، کربوهیدرات و چربی در این بیماران نزدیک به توصیه‌های مربوطه و در حد کفایت بوده است (۳۲). با توجه به این که این کودکان و نوجوانان در سنین مهم رشد هستند باید به دقت دلایل این کمبودها بررسی شوند و در جهت رفع آن‌ها تلاش نمود. مهم‌ترین دلیلی که در این زمینه می‌توان به آن اشاره کرد عدم استفاده درست و به مقدار کافی مکمل‌های رژیمی و غذاهای طبی در این بیماران است (۱۰). با اتکای کمتر به رژیم غذایی مرسوم امکان کنترل بهتر بیماری افزایش می‌یابد.

این مطالعه از معدود مطالعاتی می باشد که به بررسی همزمان ارزیابی‌های تن سنجی، وضعیت تغذیه و فراسنج‌های خونی کودکان و نوجوانان مبتلا به فنیل‌کتونوری پرداخته است. از محدودیت‌های مطالعه می‌توان به محدودیت در تعداد بیماران، محدودیت‌های ایجادشده به دلیل شیوع بیماری کرونا و بررسی ارتباط‌ها به صورت مقطعی اشاره نمود.

ارزیابی وضعیت تغذیه در بیماران مبتلا به فنیل‌کتونوری بسیار حائز اهمیت بوده و به نوبه خود می‌تواند مدیریت تغذیه‌ای فرد را بهبود ببخشد. نتایج به‌دست آمده نشان داد که بیماران شرکت‌کننده در مطالعه از لحاظ توزیع قد برای سن، بیشترین توزیع را افراد با قد طبیعی داشتند. همچنین توزیع افراد بر اساس شاخص توده بدنی برای سن نیز نشان داد که بیشترین فراوانی به کودکان و نوجوانان با وزن طبیعی اختصاص دارد. نتایج حاصل از این مطالعه اهمیت مکمل‌درمانی با مکمل آهن برای کودکان و نوجوانان چاق مبتلا به فنیل‌کتونوری و مکمل روی و ویتامین B_{12} در کودکان و نوجوان با وزن طبیعی و وزن کم را نشان می‌دهد. همچنین به منظور رفع کمبود دریافت انرژی و مواد مغذی در این بیماران استفاده کافی از غذای طبی مخصوص این بیماران توصیه می‌شود. مطالعات بیشتر با حجم نمونه بالاتر برای بررسی دقیق‌تر در این زمینه و همچنین بررسی عوامل مختلف تاثیرگذار بر چاقی و اضافه‌وزن بیماران فنیل‌کتونوری همچون ژنتیک مورد نیاز است.

سپاسگزاری: ما از تمامی بیماران فنیل کتونوری شرکت کننده در این مطالعه به خاطر همکاری خوبی که داشتند و همچنین از حمایت اعضای انستیتو تحقیقات تغذیه‌ای و صنایع غذایی کشور کمال تشکر را داریم.

References

1. Ekin S, Dogan M, Gok F, Karakus Y. Assessment of antioxidant enzymes, total sialic acid, lipid bound sialic acid, vitamins and selected amino acids in children with phenylketonuria. Pediatric Research. 2018;84(6):821-8.
2. Saadatinasab Z, Sharifzadeh G. Incidence of phenylketonuria in southern Khorasan (2012-2014). Journal of Birjand University of Medical Sciences. 2015;22(3):286-92.
3. Van Wegberg A, MacDonald A, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Blau N, Bosch A, et al. The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment. Orphanet journal of rare diseases. 2017;12(1):162.
4. Aghasi P, Setoodeh A, Sayarifard A, Rashidiyan M, Sayarifard F, Rabbani A, et al. Intellectual and developmental status in children with Hyperphenylalaninemia and PKU who were screened in a national program. Iran J Pediatr. 2015;25(6).
5. Zendehdel M, Tamimi M, Zadkarami M, Karandish M, Aminzadeh M. Anthropometric Assessment and some of Contributing Factors in Control of Phenylketonuria Patients in Khuzestan Province. Jundishapur Scientific Medical Journal. 2014;13(1).
6. Rocha JC, van Spronsen FJ, Almeida MF, Soares G, Quelhas D, Ramos E, et al. Dietary treatment in phenylketonuria does not lead to increased risk of obesity or metabolic syndrome. Molecular Genetics and Metabolism. 2012;107(4):659-63.
7. Van Vliet D, Van Wegberg AMJ, Ahring K, Bik-Multanowski M, Blau N, Bulut FD, et al. Can untreated PKU patients escape from intellectual disability? A systematic review. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2018;13(1).

[Downloaded from nsft.sbmu.ac.ir on 2026-11-10]

[DOR: 20.1001.1.17357756.1401.17.2.3.5]

8. Acosta PB, Yannicelli S, Abbott L, Ross Products D. Nutrition support protocols : the Ross metabolic formula system. Columbus, Ohio: Ross Products Division, Abbot Laboratories; 2001.

9. Eshraghi P, Abbaskhanian A, Bijani A, Hosseinzadeh S. Evaluation of Nutritional Status and Growth in Phenylketonuria Patients in Mazandaran Province Iran. Journal of Babol University of Medical Sciences. 2011;13(5):58-62.

10. Okano Y, Hattori T, Fujimoto H, Noi K, Okamoto M, Watanabe T, et al. Nutritional status of patients with phenylketonuria in Japan. Molecular genetics and metabolism reports. 2016;8:103-10.

11. Demirdas S, van Spronsen FJ, Hollak CE, van der Lee JH, Bisschop PH, Vaz FM, et al. Micronutrients, essential fatty acids and bone health in phenylketonuria. Annals of Nutrition and Metabolism. 2017;70(2):111-21.

12. Crujeiras V, Aldámiz-Echevarría L, Dalmau J, Vitoria I, Andrade F, Roca I, et al. Vitamin and mineral status in patients with hyperphenylalaninemia. Molecular Genetics and Metabolism. 2015;115(4):145-50.

13. Aldámiz-Echevarría L, Bueno MA, Couce ML, Lage S, Dalmau J, Vitoria I, et al. Anthropometric characteristics and nutrition in a cohort of PAH-deficient patients. Clinical nutrition. 2014;33(4):702-17.

14. Doulgeraki A, Skarpalezou A, Theodosiadou A, Monopolis I, Schulpis K. Body composition profile of young patients with phenylketonuria and mild hyperphenylalaninemia. International Journal of Endocrinology and Metabolism. 2014;12(3).

15. Verduci E, Banderali G, Moretti F, Lassandro C, Cefalo G, Radaelli G, et al. Diet in children with phenylketonuria and risk of cardiovascular disease: a narrative overview. Nutrition, Metabolism and Cardiovascular Diseases. 2016;26(3):171-7.

16. Hey I, Have I. WHO Anthro for Personal Computers. 2010.

17. Onis Md, Onyango AW, Borghi E, Siyam A, Nishida C, Siekmann J. Development of a WHO growth reference for school-aged children and adolescents. Bulletin of the World health Organization. 2007;85:660-7.

18. Ross C, Caballero B, Cousins RJ, Tucker KL, Ziegler TR. Modern Nutrition in Health and Disease. 11th ed ed. Philadelphia: Wolters Kluwer Health Adis (ESP); 2014.

19. Shakiba M, Alaei M, Saneifard H, Mosallanejad A. Assessment of anthropometric indices in patients with phenylketonuria. Iranian journal of child neurology. 2020;14(2):27.

20. Heidari-Beni M, Kelishadi R. Prevalence of weight disorders in Iranian children and adolescents. Archives of Iranian medicine. 2019;22(9):511-5.

21. Ozel HG, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Dokoupil K, Lammardo A, Robert M, et al. Overweight and obesity in PKU: the results from 8 centres in Europe and Turkey. Molecular genetics and metabolism reports. 2014;1:483-6.

22. Camatta GC, de Cássia Kanufre V, Alves MRA, Soares RDL, de Carvalho Norton R, de Aguiar MJB, et al. Body fat percentage in adolescents with phenylketonuria and associated factors. Molecular Genetics and Metabolism Reports. 2020;23:100595.

23. Weng H-L, Yang F-J, Chen P-R, Hwu W-L, Lee N-C, Chien Y-H. Dietary intake and nutritional status of patients with phenylketonuria in Taiwan. Scientific Reports. 2020;10(1):1-6.

24. Vallian S, Barahimi E, Moeini H. Phenylketonuria in Iranian population: a study in institutions for mentally retarded in Isfahan. Mutation Research/Fundamental and Molecular Mechanisms of Mutagenesis. 2003;526(1-2):45-52.

25. Jani R, Coakley K, Douglas T, Singh R. Protein intake and physical activity are associated with body composition in individuals with phenylalanine hydroxylase deficiency. Molecular Genetics and Metabolism. 2017;121(2):104-10.

26. Keshavarz A, Jalali M, Ebrahimi Mamaghani M. Microcytic anemia in children with phenylketonuria in Tehran. Tehran University Medical Journal TUMS Publications. 1998;56(1):26-9.

27. Acosta PB, Wenz E, Williamson M. Methods of dietary inception in infants with PKU. Journal of the American Dietetic Association. 1978;72(2):164-9.

28. Sievers E, Oldigs H-D, Dörner K, Schaub J. Trace element excess in PKU diets? Journal of inherited metabolic disease. 1990;13(6):897-905.

29. Kose E, Arslan N. Vitamin/mineral and micronutrient status in patients with classical phenylketonuria. Clinical Nutrition. 2019;38(1):197-203.

30. Arnold GL, Kirby R, Presto C, Blakely E. Iron and protein sufficiency and red cell indices in phenylketonuria. Journal of the American College of Nutrition. 2001;20(1):65-70.

31. Robert M, Rocha JC, Van Rijn M, Ahring K, Bélanger-Quintana A, MacDonald A, et al. Micronutrient status in phenylketonuria. Molecular genetics and metabolism. 2013;110:S6-S17.

32. Pinto A, Almeida M, Ramos P, Rocha S, Guimas A, Ribeiro R, et al. Nutritional status in patients with phenylketonuria using glycomacropeptide as their major protein source. European journal of clinical nutrition. 2017;71(10):1230-4.

[Downloaded from nsft.sbmu.ac.ir on 2026-11-10]

[DOR: 20.1001.1.17357756.1401.17.2.3.5]

Assessment of Dietary Intakes, Blood Parameters and Nutritional Statuses of Children and Adolescents with Phenylketonuria

Ahmadzadeh M[1], Sohrab G[2], Alaei MR[3], Mohammadpour Ahranjani B[4]*

1- MSc in Clinical Nutrition, Faculty of Nutrition Sciences and Food Technology, National Nutrition and Food Technology Research Institute, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran

*2- *Corresponding author: Assistant Professor, Department of Clinical Nutrition & Dietetics, Faculty of Nutrition Sciences and Food Technology, National Nutrition and Food Technology Research Institute, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran, Email: golbonsohrab@yahoo.com*

3- Associate Professor of Pediatric Endocrinology & Metabolism, School of Medicine, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran

4- Assistant Professor, Department of Pediatric, School of Medicine, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran

Received 8 Sept, 2021 **Accepted 25 Dec, 2021**

Background and Objectives: Due to the limited intakes of routine protein sources in phenylketonuria, nutritional deficiencies may occur. Therefore, the aim of the present study was to assess dietary intakes, blood parameters and nutritional statuses of children and adolescents with phenylketonuria.

Materials & Methods: In total, 80 patients with phenylketonuria (42 girls, 52.5%) were included in this cross-sectional study. Using general information questionnaires, necessary information linked to nutritional and demographic indicators were collected. Patients' diets were assessed using a 3-day diet recall. Blood concentrations of phenylalanine, tyrosine, ferritin, iron, zinc, folic acid, B_{12}, 25-hydroxyvitamin D3, albumin and calcium were assessed.

Results: The present study showed that the highest frequency was allocated to people with normal weight with a frequency of 57.5% based on body mass index for age. In this study, children and adolescents with phenylketonuria, who were low and normal weight, had higher serum iron levels (p = 0.006) and their calcium intake was higher (p = 0.007). Additionally, participants consumed fewer calories, zinc and vitamin B_{12} and more fat, phenylalanine, tyrosine, iron and calcium, compared to the recommended values. The current study results showed that phenylalanine levels were higher than the acceptable levels in the majority of participants.

Conclusion: Results of this study demonstrated importance of iron supplementation for obese children and adolescents with phenylketonuria. Since the serum level of phenylalanine in these people was greater than the acceptable level, it is recommended to use necessary measures to follow and provide special diets for these patients.

Keywords: Phenylketonuria, Nutritional status, Dietary intake, Blood parameters

[Downloaded from nsft.sbmu.ac.ir on 2026-11-10]

[DOR: 20.1001.1.17357756.1401.17.2.3.5]