



FENİLKETONÜRİ TARAMASI

Diğer adı: PKU taraması

Kullanım amacı: Yeni doğanda fenilketonüri hastalığının taranması amacıyla kullanılır.

Genel bilgiler:

- Fenilketonüri taraması uzun yıllar Amerikalı hekim ve bakteriyolog olan Robert Guthrie tarafından geliştirilen ve bu şahsın adıyla anılan Guthrie bakteriyel inhibisyon testi ile yapılmıştır. Guthrie tarafından geliştirilen testte, yenidoğan bebeğin kanı emdirilmiş bir emici kâğıttan standart delici zimba ile hazırlanan kâğıt pulcuk kullanılır. β -2-thienylalanin içeren agaroz jel plağına *Bacillus subtilis* bakterisinin ekimi yapıldıktan sonra, üzerine aynen antibiyogram uygulamasında olduğu gibi kan emdirilmiş pulcuk yerleştirilir ve bir gün sonra değerlendirme yapılır. Normal koşullarda, bu ortamda β -2-thienylalanin'in inhibe edici etkisi sebebiyle *Bacillus subtilis* üremesi olmaz. Ancak bebeğin kanında Fenilalanin'in bulunması halinde, bu inhibisyon ortadan kalkarak, bebeğe ait kâğıt pulcuk çevresinde üreme gerçekleşir. Üreme zonunun çapı bebeğin kanında bulunan fenilalanin konsantrasyonu ile orantılı olduğundan, bebeğin kanında bulunan fenilalanin konsantrasyonu yaklaşık olarak tahmin edilebilir. Test 3-4 mg/dL fenilalanin konsantrasyonunu belirleyecek şekilde standardize edilmiştir. Sağlıklı yeni doğanlarda bu konsantrasyon 2 mg/dL'nin altında olduğundan, test klinik olarak anlam taşıyabilecek derecede yüksek kan konsantrasyonuna sahip bebekleri belirleyebilecek sensitiviteye sahiptir.
- Günümüzde Guthrie testinin kullanımı gittikçe azalmakta, bunun yerine metabolik hastalıkların çok daha kapsamlı bir şekilde taranmasına imkân veren, tandem mass spektrometresi ile "yeni doğanda metabolik tarama" testi tercih ve tavsiye edilmektedir. Bk. YENİDOĞANDA METABOLİK TARAMA.
- Fenilketonüri hastalığı ile ilgili genel bilgiler için bk. FENİLALANİN (KANTİTATİF).

Test sonucunun yorumu:

- Guthrie testi sonucunun pozitif bulunması halinde sonuç pozitif olarak rapor edilmekle birlikte, bu testin yalnızca bir tarama testi olduğu unutulmamalıdır. Test sonucunun pozitif bulunması halinde, öncelikle tekrar çalışması ile durum teyit edilmeli, kantitatif olarak fenilalanin ve tirozin ölçümüne imkân veren HPLC tekniği kullanılarak gerçek değer tespit edilmeli ve bu arada kan fenilalanin konsantrasyonunda geçici yüksel-



meye sebep olabilecek durumlar gözden geçirilmelidir. Yapılan değerlendirmeler, Guthrie testi pozitif sonuç veren bebeklerin yalnızca %10'undan daha az bir kısmında klasik fenilketonüri hastalığı bulunduğunu göstermektedir.

- Guthrie testinde **yalancı pozitif** sonuçlara en fazla prematüre ve parenteral yolla beslenen bebeklerde rastlanır. Prematüre bebeklerde görülebilen geçici fenilalanin yüksekliğinin sebebi karaciğer matüritesinin tamamlanmamış olmasıdır. Bebeklerde geçici tirozin yüksekliğine sebep olan çeşitli durumlar ve konjenital tetrahidrobiopterin yetersizliği de yalancı pozitiflik sebebi olabilir.
- Bebeğin protein alımının yetersiz olduğu durumlarda veya numunenin çok erken dönemde alınmış olması halinde **yalancı negatif** netice elde edilmesi olasılığı vardır. Bu nedenle, numunenin bebeğin anne sütüyle beslenmeye başlamasından sonra alınmasına özen gösterilmelidir. Tarama çalışması Guthrie tekniği kullanılarak yapılıyorsa, antibiyotik tedavisi uygulanan bebeklerde de yalancı negatif sonuç elde edilebilir.

Numune: Yeni doğan tarama kartına emdirilmiş kan örneği. Kart üzerinde bulunan 2 işaretli alana uygun teknikle kan emdirilmelidir. Numune doğumdan 2-5 gün sonra alınmalıdır. Numune alınmadan en az 2 gün önce bebek emzirilmeye veya proteinli gıda ile beslenmeye başlamış olmalıdır. Çalışma Guthrie tekniği kullanılarak yapılacaksa, antibiyotik kullanmakta olan bebeklerin durumu mutlaka belirtilmeli ve çalışma antibiyotik kullanımının kesilmesinden sonra tekrarlanmalıdır. Laboratuvarımızın tercih ettiği metot Tandem Mass Spektrometresi olduğundan, antibiyotik kullanımından etkilenmez.

Çalışma Yöntemi: Tandem Mass Spektrometre.

Referans Değer: Negatif.