PSJ
Pajouhan Scientific Journal
Pajouhan Sci J, 2024; 22(2): 119-127. DOI: 10.32592/psj.22.2.119
http://psj.umsha.ac.ir/

Original Article

Assessment of Growth Indices in Children and Adolescents with Phenylketonuria in Hamadan City, 2023

Reza Jamali Delfan[1], Ali Heshmati[2], Morteza Zanganeh[3], Amrollah Sharifi[2,*]

[1] Student Research Committee, Faculty of Medicine, Hamadan University of Medical Sciences, Hamadan, Iran
[2] Department of Nutrition and Food Hygiene, Nutrition Health Research Center, Faculty of Medicine, Hamadan University of Medical Sciences, Hamadan, Iran
[3] Clinical Research Center, Besat Hospital, Hamadan University of Medical Sciences, Hamadan, Iran

Article History:
Received: 13 Apr 2024
Revised: 21 May 2024
Accepted: 29 May 2024
ePublished: 20 Jun 2024

***Corresponding author:** Amrollah Sharifi, Department of Nutrition and Food Hygiene, Nutrition Health Research Center, Faculty of Medicine, Hamadan University of Medical Sciences, Hamadan, Iran.
E-mail: am.sharifi@umsha.ac.ir

Abstract

Background and Objectives: Dietary restrictions in phenylketonuria (PKU) can prevent children's normal growth, and compensatory intake of carbohydrates and fats can cause excessive weight gain. This study aimed to investigate some growth indicators in PKU patients aged 6 months to 18 years in Hamadan City in 2023.

Materials and Methods: In this cross-sectional analytical study, the height, weight, and age of all patients ranging in age from 6 months to 18 years, who were registered at the PKU Center of Besat Hospital in Hamedan, were measured and recorded. Body mass index (BMI) was calculated using height and weight information. In addition, the corresponding z-scores were calculated using the online growth calculator software. Z-score values were classified into five levels using World Health Organization criteria.

Results: In this study, 80 PKU patients (including 44 girls and 36 boys) were examined. The average age, as well as the average Z-score of height, weight, and BMI for age, were not significantly different in boys and girls. Moreover, 7.5% of children were underweight, 1.3% were severely underweight, 10% were stunted, and 2.5% were severely stunted. Ten percent of children were severely wasted and 6.3% were wasted. On the other hand, 11.3% were overweight. None of these children were obese.

Conclusion: In addition to controlling the dietary intake of phenylalanine, it is necessary to continuously monitor the growth indicators of these children and also to control the intake of calories, macronutrients, and micronutrients accurately based on the child's needs.

Keywords: Anthropometry; Growth; Nutrition; Phenylketonuria

Please cite this article as follows: Jamali Delfan R, Heshmati A, Zanganeh M, Sharifi A. Assessment of Growth Indices in Children and Adolescents with Phenylketonuria in Hamadan City, 2023. *Pajouhan Scientific Journal*. 2024; 22(2): 119-127. DOI: 10.32592/psj.22.2.119

[Downloaded from psj.umsha.ac.ir on 2026-09-07]

[DOI: 10.32592/psj.22.2.119]

Copyright © 2024. Pajouhan Scientific Journal. This is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License (http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/) which permits copy and redistribute the material just in noncommercial usages, provided the original work is properly cited.

Extended Abstract

Background and Objective

Patients with phenylketonuria (PKU) need dietary intervention to prevent irreversible abnormalities in brain structure and development caused by the accumulation of phenylalanine and its metabolites. The interventions include a very low phenylalanine diet, phenylalanine-free formulas, and low-protein medical foods to compensate for and replace eliminated foods. If the diet of these patients is not carefully adjusted, it leads to abnormal growth, causing some patients to experience growth disorders and malnutrition. On the other hand, compensatory and excessive intake of carbohydrates and fat sources can cause weight gain. Considering the importance of the anthropometric status of these patients, this study was conducted to assess some anthropometric indices in patients with PKU aged 6 months to 18 years in Hamadan City (Iran) in 2023.

Materials and Methods

In this cross-sectional-analytical research, the parents of all children with PKU in Hamadan City were invited to the PKU Center in Hamadan City, located in Besat Hospital. Seca's scale and stadiometer were used to measure the patient's height and weight, with an accuracy of 50 g and 1 mm, respectively. Body mass index (BMI) was calculated using height and weight information. Finally, the respective z-scores were calculated using the online growth calculator software.

Patient participation in the study was voluntary, and written informed consent was obtained from the parents before the study. The information collected from individuals was encoded, with personal and identifiable information omitted from records. This study was carried out after ethical approval by the Ethics Committee of Hamadan University of Medical Sciences (ethics code: IR.UMSHA.REC. 1401.863).

Results

In this study, 80 children aged 6 months to 18 years with PKU (including 44 girls and 36 boys) were examined. Based on the World Health Organization criteria, 1.3% of children (2.78% of boys and 0% of girls) were severely underweight (Z-score of weight for age less than -3). In addition, 7.5% of children (11.36% of girls and 2.78% of boys) were underweight (weight Z-score for age between -3 and -2). There was no difference between boys and girls in terms of weight-for-age index (P=0.36). Moreover, there was no significant difference in the Z-score of height, weight, and BMI for age between boys and girls. According to the height-for-age index, 2.5% of children (including 4.54% of girls and 0% of boys) were severely stunted, and 10% of children (including 9.09% of girls and 11.11% of boys) were stunted. There was no difference between girls and boys in different levels of height-for-age Z-score (P=0.42). According to BMI for age Z-scores, 10% of children (including 6.82% of girls and 13.89% of boys) were severely wasted, and 6.3% of children (including 6.83% of girls and 5.56% of boys) were wasted. In addition, 11.3% of children (including 9.09% of girls and 13.89% of boys) were overweight. None of the children were obese. There was no difference between boys and girls in different levels of BMI for age Z-score (P=0.63). Based on the median age, children were divided into two groups: less than 104 months (n=40) and more than and equal to 104 months (n=40). There was no difference between the two age groups in terms of different Z-score levels of weight, height, and BMI for age.

Discussion

The results of this study demonstrated that among children and adolescents aged 6 months to 18 years with PKU disease residing in Hamadan city, the prevalence of underweight and severe underweight was 7.5% and 1.3%, respectively. Additionally, the frequency of stunting and severe stunting was 10% and 2.5%, respectively. There was no difference between boys and girls in terms of the prevalence of wasting and stunting. Based on BMI for age, 11.3% of children were overweight. Meanwhile, studies on the population of children under 6 years of age in Iran have estimated the prevalence of severe underweight at 1%, moderate underweight at 6%, severe stunting at 3%, and moderate stunting at 8%.

Some studies showed that the growth indices in children with PKU were similar to those in the control group. Some research results suggested that children with PKU had a higher weight compared to the control group, whereas other studies indicated that children with PKU had a lower weight than the control group. These discrepancies could be attributed to the small sample size, limited statistical power, and the year of the study, as these indices seem to change over time. In similar studies conducted in Iran, the prevalence rates of underweight and short stature were similar to or higher than those obtained in this study.

Conclusion

There is a possibility that the lack of access to medical food may restrict the dietary choices of these patients and lead to malnutrition. It has also been suggested that there are differences in the growth patterns of these children across various age periods. However, in the present study, two age groups below and above the median age showed no difference in terms of any of the growth indices. These children may become wasted and stunted due to the special diet and food restrictions on the consumption of some foods, or they may become overweight due to the compensatory consumption of less restricted foods. Therefore, in addition to exactly controlling the phenylalanine intake, it is necessary to continuously monitor the growth indices of these children, and also accurately monitor the intake of calories, macronutrients, and micronutrients based on the child's needs so that their growth indicators are not disturbed.

[Downloaded from psj.umsha.ac.ir on 2026-09-07]

[DOI: 10.32592/psj.22.2.119]

مجله علمی پژوهان
دوره ۲۲، شماره ۲، بهار ۱۴۰۳، صفحات: ۱۱۹-۱۲۷
DOI: 10.32592/psj.22.2.119
http://psj.umsha.ac.ir/
UMSHA Press

مقاله پژوهشی

بررسی وضعیت شاخص‌های رشد در کودکان و نوجوانان مبتلا به فنیل کتونوری شهر همدان در سال ۱۴۰۲

رضا جمالی دلفان[۱]، علی حشمتی[۲]، مرتضی زنگنه[۳]، امراله شریفی[۲،*]

[۱] کمیته‌ی تحقیقات دانشجویی، دانشکده‌ی پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی همدان، همدان، ایران
[۲] گروه علوم تغذیه و بهداشت مواد غذایی، مرکز تحقیقات سلامت تغذیه، دانشکده‌ی پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی همدان، همدان، ایران
[۳] مرکز تحقیقات بالینی، بیمارستان بعثت، دانشگاه علوم پزشکی همدان، همدان، ایران

تاریخ دریافت مقاله: ۱۴۰۳/۰۱/۲۵
تاریخ داوری مقاله: ۱۴۰۳/۰۳/۰۱
تاریخ پذیرش مقاله: ۱۴۰۳/۰۳/۰۹
تاریخ انتشار مقاله: ۱۴۰۳/۰۳/۳۱

تمامی حقوق نشر برای دانشگاه علوم پزشکی همدان محفوظ است.

* **نویسنده مسئول:** امراله شریفی، گروه علوم تغذیه و بهداشت مواد غذایی، مرکز تحقیقات سلامت تغذیه، دانشکده‌ی پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی همدان، همدان، ایران.
ایمیل: am.sharifi@umsha.ac.ir

چکیده

سابقه و هدف: محدودیت در رژیم غذایی کودکان مبتلا به فنیل کتونوری می‌تواند مانع از رشد طبیعی شود و همچنین، دریافت جبرانی و بیش از نیاز منابع کربوهیدرات و چربی می‌تواند باعث افزایش وزن و چاقی شود. هدف از این مطالعه بررسی بعضی شاخص‌های رشد در کودکان و نوجوانان ۶ ماه تا ۱۸ سال مبتلا به فنیل کتونوری شهر همدان در سال ۱۴۰۲ بود.

مواد و روش ها: در این مطالعه‌ی مقطعی‌تحلیلی قد، وزن و سن تمام بیماران ۶ ماه تا ۱۸ سال ثبت‌شده در مرکز فنیل کتونوری بیمارستان بعثت همدان اندازه‌گیری و ثبت شد. نمایه‌ی توده‌ی بدنی با استفاده از اطلاعات قد و وزن محاسبه شد. همچنین z-scoreهای مربوطه با استفاده از نرم‌افزار آنلاین growth calculator محاسبه شد. مقادیر زد-اسکور با استفاده از معیارهای سازمان جهانی بهداشت در پنج سطح طبقه‌بندی شد.

یافته‌ها: در این مطالعه ۸۰ کودک ۶ ماه تا ۱۸ سال مبتلا به فنیل کتونوری (شامل ۴۴ دختر و ۳۶ پسر) بررسی شدند. میانگین سن و نیز میانگین زد-اسکور قد و وزن و نمایه‌ی توده‌ی بدنی برای سن، در دختران و پسران تفاوت معنی‌داری نداشت. ۷/۵ از درصد کودکان دچار کم‌وزنی و ۱/۳ درصد دچار کم‌وزنی شدید بودند. ۱۰ درصد از کودکان دچار کوتاهی قد و ۲/۵ درصد دچار کوتاهی قد شدید بودند. ۱۰ درصد از کودکان دچار لاغری شدید و ۶/۳ درصد دچار لاغری بودند. همچنین، ۱۱/۳ درصد دچار اضافه‌وزن بودند. هیچ‌یک از این کودکان دچار چاقی نبودند.

نتیجه‌گیری: در کنار کنترل دریافت غذایی فنیل آلانین لازم است شاخص‌های رشد این کودکان به‌طور مستمر پایش شود و همچنین دریافت کالری، درشت‌مغذی‌ها و ریزمغذی‌ها به‌طور دقیق و بر مبنای نیاز کودک کنترل شود تا رشد آن‌ها دچار اختلال نشود.

واژگان کلیدی: فنیل کتونوری؛ آنتروپومتری؛ رشد؛ تغذیه

استناد: جمالی دلفا، رضا؛ حشمتی، علی؛ زنگنه، مرتضی؛ شریفی، امراله. بررسی وضعیت شاخص‌های رشد در کودکان و نوجوانان مبتلا به فنیل کتونوری شهر همدان در سال ۱۴۰۲. مجله علمی پژوهان، بهار ۱۴۰۳؛۲۲(۲): ۱۱۹-۱۲۷.

مقدمه

هیپرفنیل‌آلانینمی با یک جهش اتوزوم مغلوب و نادر در ژن کدکننده‌ی آنزیم فنیل‌آلانین-۴-هیدروکسیلاز مشخص می‌شود. این آنزیم مسئول تبدیل برگشت‌ناپذیر فنیل‌آلانین به تیروزین با کمک آنزیم تتراهیدروبیوپترین است و اختلال در فعالیت آن باعث افزایش سطح فنیل‌آلانین در خون می‌شود که همان بیماری فنیل کتونوری (PKU) است. در صورت عدم درمان، غلظت بالایی از فنیل‌آلانین در خون و مغز تجمع می‌یابد و باعث آسیب عصبی شدید و برگشت‌ناپذیر می‌شود [۱-۳]. شیوع جهانی این بیماری حدود ۶ مورد در هر ۱۰۰هزار نفر برآورد شده است [۴]. این میزان در جمعیت ایرانی ۱۶/۵ نفر در هر ۱۰۰ نفر تخمین زده می‌شود [۵].

بیماران مبتلا به فنوتیپ‌های مختلف فنیل کتونوری برای جلوگیری از ناهنجاری‌های برگشت‌ناپذیر در ساختار و رشد مغزی ناشی

[Downloaded from psj.umsha.ac.ir on 2026-09-07]
[DOI: 10.32592/psj.22.2.119]

از تجمع فنیل‌آلانین و متابولیت‌های آن به مداخله‌ی رژیم غذایی نیاز دارند و درمان زودهنگام و مستمر در پیشگیری از اختلالات شدید شناختی مؤثر است [۱]. درمان فنیل کتونوری شامل یک رژیم غذایی حاوی فنیل‌آلانین بسیار کم، فرمولاهای بدون فنیل‌آلانین و غذاهای طبی کم‌پروتئین برای جبران و جایگزینی غذاهای حذف‌شده است. هدف این مداخلات حفظ فنیل‌آلانین خون بین ۱۲۰ تا ۳۶۰ میکرومول در لیتر (۲ تا ۶ میلی‌گرم در دسی‌لیتر) در طول عمر و درعین‌حال حفظ تیروزین در محدوده‌ی طبیعی است [۳, ۶-۸].

رژیم غذایی این بیماران اگر به‌دقت تنظیم نشده باشد، مانع از رشد طبیعی می‌شود، به‌طوری که برخی از بیماران با اختلالات رشد و سوءتغذیه مواجه می‌شوند [۱, ۹-۱۲]. از طرف دیگر، دریافت جبرانی و زیاده از حد منابع کربوهیدرات و چربی می‌تواند باعث افزایش وزن شود [۱۳]. غذاهای طبی به میزان زیادی انتخاب‌های غذایی را افزایش می‌دهند و نیازهای انرژی را برای ارتقای رشد طبیعی برآورده می‌کنند [۸]. بااین‌حال، همراه با انتخاب‌های غذایی بیشتر، مقدار درخور توجهی کربوهیدرات، چربی و محتوای انرژی در این رژیم غذایی وجود دارد [۱].

بعضی مطالعات نشان داده‌اند که z-score وزن و BMI در افراد مبتلا به PKU مشابه با گروه کنترل است. بعضی نیز نشان داده‌اند که وزن کودکان مبتلا به PKU بیشتر از گروه کنترل است، درحالی‌که بعضی مطالعات نشان داده‌اند که وزن کودکان مبتلا به PKU کمتر از گروه کنترل است [۱, ۱۴-۱۹]. این تفاوت‌ها می‌تواند به‌دلیل حجم نمونه‌ی کوچک با توان آماری محدود، تفاوت در ویژگی‌های غذایی جامعه‌ی هدف یا سال انجام مطالعه باشد؛ زیرا به نظر می‌رسد که این روند در طول زمان تغییر می‌کند [۱۹, ۲۰]. با توجه به این موارد و نیز اهمیت آگاهی درمانگران از وضعیت آنتروپومتری این بیماران، مطالعه‌ی حاضر با بررسی بعضی شاخص‌های آنتروپومتری در بیماران ۶ ماه تا ۱۸ سال مبتلا به فنیل کتونوری شهر همدان در سال ۱۴۰۲ انجام شد.

مواد و روش ها

در این پژوهش مقطعی‌تحلیلی در سال ۱۴۰۲، از والدین یا سرپرست تمامی کودکان مبتلا به فنیل کتونوری شهر همدان دعوت شد تا همراه با کودکشان به مرکز بیماران فنیل کتونوری شهر همدان واقع در بیمارستان بعثت مراجعه کنند. جامعه و نمونه‌ی پژوهش شامل تمام بیماران ۶ ماه تا ۱۸ سال فنیل کتونوری شهر همدان در سال ۱۴۰۲ بود. برای اندازه‌گیری قد و وزن افراد از ترازو و قدسنج ایستاده ی سکا به دقت ۱ میلی‌متر و ۵۰ گرم استفاده شد. همچنین، برای کودکانی که قادر به ایستادن نبودند، از ترازوی سکای ویژه‌ی اطفال و نیز قدسنج خوابیده استفاده شد. نمایه‌ی توده‌ی بدنی با استفاده از اطلاعات قد و وزن محاسبه شد. همچنین، z-scoreهای مربوطه با استفاده از نرم‌افزارهای آنلاین growth calculator محاسبه شد.

قضاوت در خصوص روند رشد کودک نیز بر مبنای صدک‌ها و زد-اسکور بود و طبق راهنمای WHO انجام شد. WHO استفاده از زد-اسکور کمتر از منفی ۲ (صدک سوم) را برای تشخیص کوتاه‌قدی و کمبود وزن و زد-اسکور کمتر از منفی ۳ (صدک اول) را برای تشخیص کوتاه‌قدی شدید و کمبود وزن شدید توصیه می‌کند. همچنین، برای تشخیص اضافه‌وزن و چاقی استفاده از زد-اسکورِ نمایه‌ی توده‌ی بدنی (BMI) بیشتر از ۲ (صدک ۹۷) و بیشتر از ۳ (صدک ۹۹) پیشنهاد شده است [۲۱]. نتایج با استفاده از آمار توصیفی و به کمک نرم‌افزار آماری STATA گزارش شد. بررسی نرمالیتی داده‌های کمی با استفاده از تست‌های کولموگروف‌اسمیرنوف و شاپیروویلک انجام شد. بر اساس نتیجه‌ی آزمون نرمالیتی، از آزمون آماری مناسب برای مقایسه‌ی گروه‌ها استفاده شد.

حضور افراد در مطالعه به‌صورت داوطلبانه بود و از والدین شرکت‌کنندگان قبل از ورود به مطالعه رضایتنامه‌ی کتبی آگاهانه اخذ شد. فرم اطلاعات افراد به‌صورت کدگذاری‌شده بود و اطلاعات شخصی و افشاکننده‌ی هویت افراد ثبت نشد. این مطالعه پس از اخذ مصوبه از کمیته‌ی اخلاق دانشگاه علوم پزشکی همدان (کد اخلاق: IR.UMSHA.REC.1401.863) اجرا شد.

یافته‌ها

در این مطالعه، ۸۰ کودک ۶ ماه تا ۱۸ سال مبتلا به بیماری فنیل کتونوری (شامل ۴۴ دختر و ۳۶ پسر) بررسی شدند. بر اساس معیارهای سازمان جهانی بهداشت، ۱/۳ درصد از کودکان دچار کم‌وزنی شدید (زد-اسکور وزن برای سن کمتر از منفی ۳) بودند (۲/۷۸ درصد از پسران و ۰ درصد از دختران). همچنین، ۷/۵ درصد از کودکان دچار کم‌وزنی (زد-اسکور وزن برای سن بین منفی ۳ و منفی ۲) بودند (۱۱/۳۶ درصد از دختران و ۲/۷۸ درصد از پسران). تفاوتی بین دختران و پسران از نظر شاخص وزن برای سن دیده نشد (P=۰/۳۶) (نمودار ۱). همچنین، تفاوت معنی‌داری در زد-اسکور قد و وزن و نمایه‌ی توده‌ی بدنی برای سن بین پسران و دختران دیده نشد (جدول ۱).

جدول ۱: اطلاعات سن، وزن برای سن، قد برای سن و نمایه‌ی توده‌ی بدنی برای سن به‌تفکیک جنسیت در کودکان مبتلا به فنیل کتونوری شهر همدان در سال ۱۴۰۲

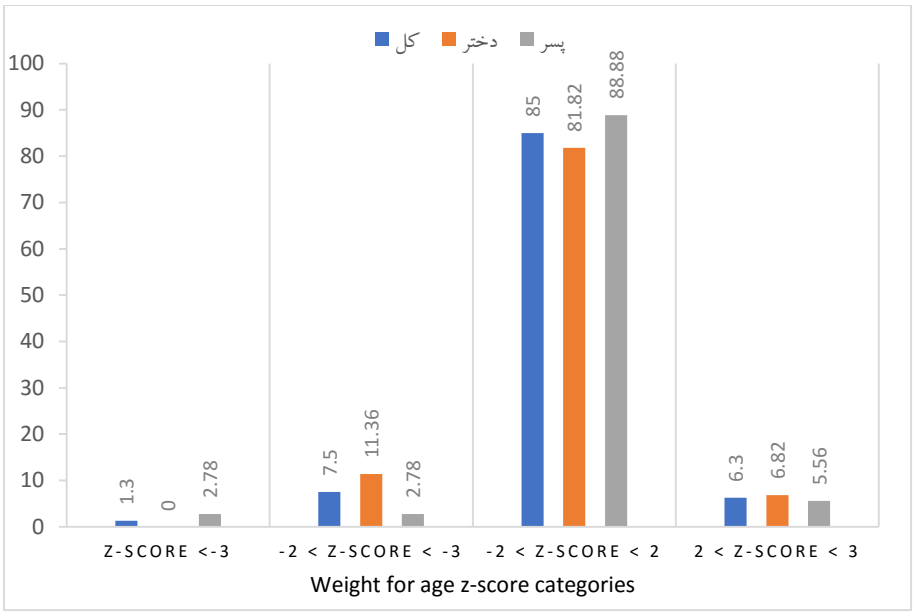
متغیر		میانگین	انحراف معیار	حداقل	حداکثر	صدک ۲۵	صدک ۵۰	صدک ۷۵	P
سن (ماه)	کل (۸۰ نفر)	۱۰۲/۴۳	۶۸/۶۰	۷	۲۱۶	۳۸	۱۰۴	۱۵۹	
	دختر (۴۴ نفر)	۱۰۲/۹۸	۷۱/۱۷	۹	۲۱۶	۳۴	۱۰۴	۱۶۱/۵	۰/۹۵
	پسر (۳۶ نفر)	۱۰۱/۷۵	۶۶/۳۱	۷	۲۱۰	۴۳	۱۰۲/۵	۱۵۹	
زد-اسکور وزن برای سن	کل (۸۰ نفر)	-۰/۰۴۵۴	۱/۲۷۸۴	- ۳/۳۳	۲/۳۱	-۰/۹۳۵	۰/۱۱۵۰	۰/۸۱	
	دختر (۴۴ نفر)	-۰/۴۰۹	۱/۳۵۲۲	-۲/۸۳	۲/۳۱	- ۱/۱۰۵	۰/۱۳	۰/۸۳۵	۰/۹۴
	پسر (۳۶ نفر)	-۰/۰۵۰۸	۱/۲۰۱۰	-۳/۳۳	۲/۳	-۰/۹۲۵	-۰/۰۳	۰/۸۰۵	

[Downloaded from psj.umsha.ac.ir on 2026-09-07]

[DOI: 10.32592/psj.22.2.119]

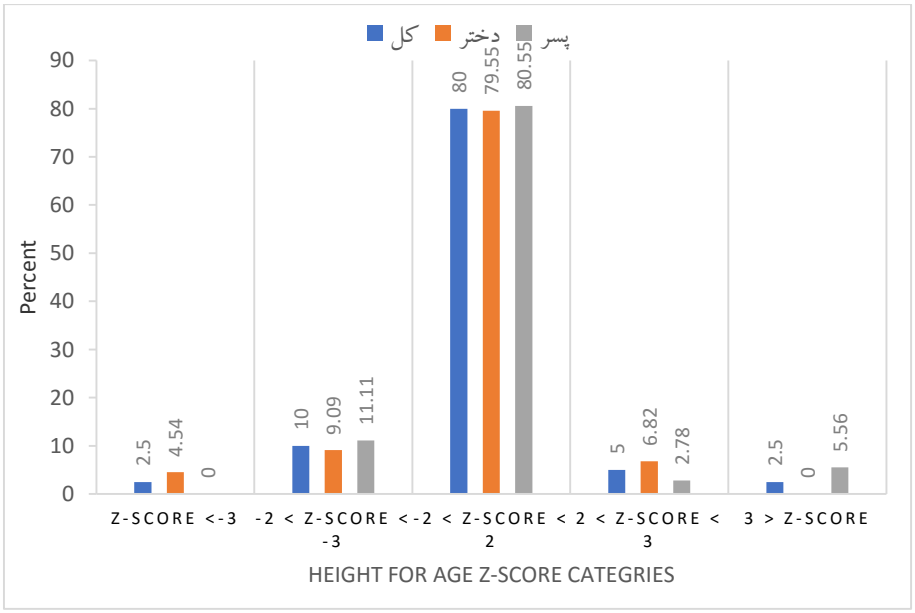
ادامه جدول ۱

زد-اسکور قد برای سن	کل (۸۰ نفر)	-۰/۲۳۳۴	۱/۵۳۶۷	-۴/۱۳	۳،۸۲	-۱/۲۱۵	-۰/۳۵۵۰	۰/۷۱۵	۰/۳۵
	دختر (۴۴ نفر)	-۰/۴۱۶۶	۱/۴۹۷۵	-۴/۱۳	۲/۸۲	-۱/۳۳۵	-۰/۲۸	۰/۳۲	
	پسر (۳۶ نفر)	-۰/۰۰۹۴	۱/۵۷۵۲	- ۲/۷۶	۳/۸۲	-۱/۰۱	-۰/۳۸۵	۰/۸۹۵	
زد-اسکور BMI برای سن	کل (۸۰ نفر)	۰/۰۵۹۰	۱/۷۱۱۲	- ۴	۲/۸۲	-۰/۸۲	۰/۳۷۵۰	۱/۳۴	۰/۳۴
	دختر (۴۴ نفر)	۰/۲۱۶۱	۱/۵۶۷۲	-۳/۴۴	۲/۳۵	-۰/۶۶	۰/۵۴	۱/۳۸	
	پسر (۳۶ نفر)	-۰/۱۳۳۱	۱/۸۷۷۰	- ۴	۲/۸۲	-۱/۲۴۵	۰/۲۲۵	۰/۹۵	



نمودار ۱: سطوح مختلف زد-اسکور وزن برای سن به‌تفکیک جنسیت در کودکان مبتلا به فنیل کتونوری شهر همدان در سال ۱۴۰۲

بر اساس شاخص قد برای سن، ۲/۵ درصد از کودکان (شامل ۴/۵۴ درصد از دختران و ۰ درصد از پسران) دچار کوتاهی قد شدید و ۱۰ درصد کودکان (شامل ۹/۰۹ درصد از دختران و ۱۱/۱۱ درصد از پسران) دچار کوتاهی قد بودند. در سطوح مختلف زد-اسکور قد برای سن، تفاوتی بین دختران و پسران دیده نشد (P= ۰/۴۲) (نمودار ۲).



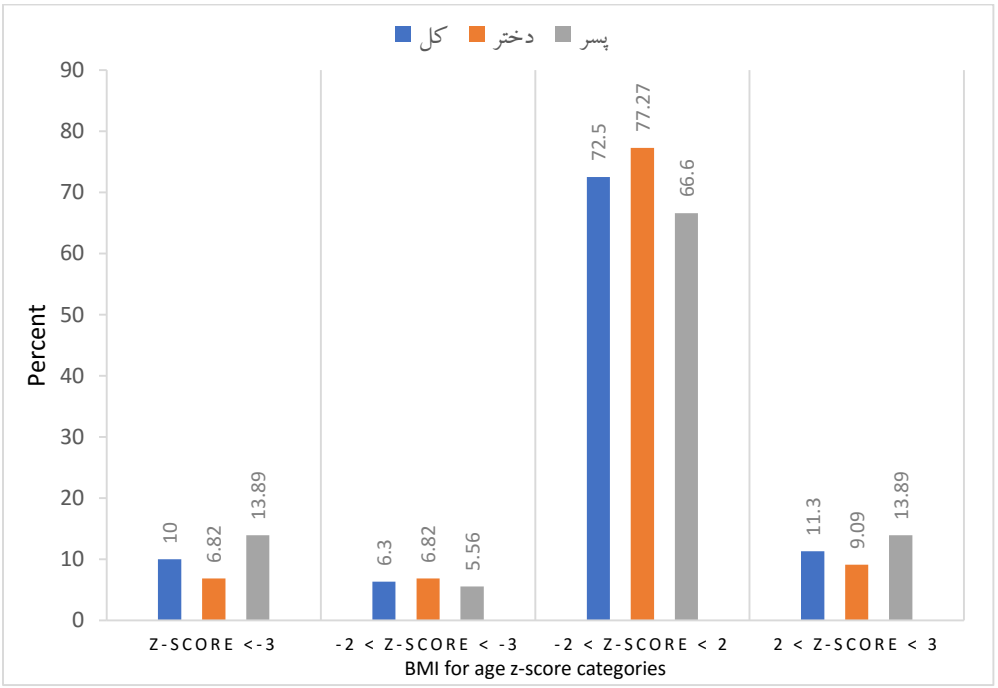
نمودار ۲: سطوح مختلف زد-اسکور قد برای سن به تفکیک جنسیت در کودکان مبتلا به فنیل کتونوری شهر همدان در سال ۱۴۰۲

[Downloaded from psj.umsha.ac.ir on 2026-09-07]

[DOI: 10.32592/psj.22.2.119]

در شاخص نمایه‌ی توده‌ی بدنی نیز ۱۰ درصد از کودکان، شامل ۶/۸۲ درصد از دختران و ۱۳/۸۹ درصد از پسران، دچار لاغری شدید و ۶/۳ درصد از کودکان، شامل ۶/۸۳ درصد از دختران و ۵/۵۶ درصد از پسران، دچار لاغری بودند. همچنین، ۱۱/۳ درصد از کودکان، شامل ۹/۰۹ درصد از دختران و ۱۳/۸۹ درصد از پسران، دچار اضافه‌وزن بودند. هیچ‌یک از این کودکان دچار چاقی نبودند. تفاوتی بین دختران و پسران در سطوح مختلف زد-اسکور نمایه‌ی توده‌ی بدنی برای سن دیده نشد (P=۰/۶۳) (نمودار ۳).

کودکان بر اساس میانه‌ی سنی به دو گروه کمتر از ۱۰۴ ماه (۴۰ نفر) و بیشتر و مساوی ۱۰۴ ماه (۴۰ نفر) تقسیم شدند. تفاوتی بین دو گروه سنی از نظر سطوح مختلف زد-اسکور وزن و قد و نمایه‌ی توده‌ی بدنی وجود نداشت (جدول ۲).



نمودار ۳: سطوح مختلف زد-اسکور نمایه‌ی توده‌ی بدنی برای سن به‌تفکیک جنسیت در کودکان مبتلا به فنیل کتونوری شهر همدان در سال ۱۴۰۲

جدول ۲: سطوح مختلف زد- اسکور وزن و قد و نمایه‌ی توده‌ی بدنی به‌تفکیک میانه‌ی سنی (سن کمتر از ۱۰۴ ماه یا بیشتر و مساوی ۱۰۴ ماه) در کودکان مبتلا به فنیل کتونوری شهر همدان در سال ۱۴۰۲

شاخص	طبقه‌ی زد-اسکور	سن کمتر از ۱۰۴ ماه (۴۰ نفر)		سن مساوی و بزرگ‌تر از ۱۰۴ ماه (۴۰ نفر)		P (exact)
		تعداد	درصد	تعداد	درصد	
وزن برای سن	Z-score < -۳	۰	۰	۱	۲/۵	> ۰/۹۹
	-۳ <z-score < -۲	۳	۷/۵	۳	۷/۵	
	-۲ <z-score < ۲	۳۴	۸۵	۳۴	۸۵	
	۲ <z-score < ۳	۳	۷/۵	۲	۵	
	۳ < z-score	۰	۰	۰	۰	
قد برای سن	Z-score < -۳	۲	۵	۰	۰	۰/۱۴
	-۳ <z-score < -۲	۲	۵	۶	۱۵	
	-۲ <z-score < ۲	۳۱	۷۷/۵	۳۳	۸۲/۵	
	۲ <z-score < ۳	۳	۷/۵	۱	۲/۵	
	۳ < z-score	۲	۵	۰	۰	
نمایه‌ی توده‌ی بدنی برای سن	Z-score < -۳	۴	۱۰	۴	۱۰	۰/۱۱
	-۳ <z-score < -۲	۵	۱۲/۵	۰	۰	
	-۲ <z-score < ۲	۲۸	۷۰	۳۰	۷۵	
	۲ <z-score < ۳	۳	۷/۵	۶	۱۵	
	۳ < z-score	۰	۰	۰	۰	

[Downloaded from psj.umsha.ac.ir on 2026-09-07]

[DOI: 10.32592/psj.22.2.119]

بحث

در این مطالعه میزان کم‌وزنی و کم‌وزنی شدید در کودکان و نوجوانان ۶ ماه تا ۱۸ساله‌ی مبتلا به بیماری فنیل کتونوری ساکن شهر همدان به‌ترتیب برابر با ۷/۵ و ۱/۳ درصد و میزان کوتاهی قد و کوتاهی قد شدید به‌ترتیب برابر با ۱۰ و ۲/۵ درصد بود. تفاوتی بین دو گروه دختر و پسر از نظر شیوع کم‌وزنی و کوتاهی قد مشاهده نشد. همچنین، بر اساس شاخص توده‌ی بدنی، ۱۱/۳ درصد از کودکان اضافه‌وزن (زد-اسکور بین ۲ و ۳) داشتند. این در حالی است که مطالعات درباره‌ی جمعیت کودکان زیر ۶ سال سالم در ایران شیوع کم‌وزنی شدید را ۱ درصد، شیوع کم‌وزنی متوسط را ۶ درصد، کوتاهی قد شدید را ۳ درصد و کوتاهی قد متوسط را ۸ درصد برآورد کرده است [۲۲].

بعضی مطالعات نشان داده‌اند که روند رشد در کودکان مبتلا به PKU مشابه با گروه کنترل است. بعضی نیز نشان داده‌اند که وزن کودکان مبتلا به PKU بیشتر از گروه کنترل است، درحالی‌که بعضی مطالعات نشان داده‌اند که وزن کودکان مبتلا به PKU کمتر از گروه کنترل است [۱, ۱۹-۱۴]. این تفاوت‌ها می‌تواند به‌دلیل حجم نمونه‌ی کوچک با توان آماری محدود و سال انجام مطالعه باشد؛ زیرا به نظر می‌رسد که این روند در طول زمان تغییر می‌کند [۱۹, ۲۰].

در مطالعه‌ی اشراقی و همکاران که در شهر بابل در سال ۱۳۹۰ انجام شد و ۲۱ کودک مبتلا به فنیل کتونوری (۷ دختر و ۱۴ پسر) با متوسط سنی ۶/۶۴ ± ۷/۲۶ بررسی شدند، ۵ نفر از کودکان (۲۳/۸ درصد) وزن کمتر از صدک ۵ (کم‌وزن) و ۴ نفر (۱۹ درصد) قد کمتر از صدک ۵ (کوتاهی قد) داشتند [۲۳]. در مطالعه‌ای که زنده‌دل و همکاران در سال ۱۳۹۱ درباره‌ی ۵۶ بیمار فنیل کتونوری با سن ۲ ماه تا ۱۸ سال (۲۲ دختر و ۳۴ پسر) در شهر اهواز انجام دادند، از نظر نمایه‌های وزن برای سن و قد، برای سن به‌ترتیب ۱۷/۸۵ درصد و ۱۵/۰۹ درصد آنان پایین‌تر از 2SD- (سوءتغذیه‌ی متوسط) بودند. ۲ نفر از بیماران (هر دو دختر) با کمتر از 3SD- (سوءتغذیه‌ی شدید) داشتند. در بررسی نمایه‌ی توده‌ی بدنی ۹ درصد (۴ پسر، ۱ دختر) پایین‌تر از 2SD- بودند [۲۴]. بنابراین، مطالعات مشابه در ایران شیوع کم‌وزنی و کوتاهی قد مشابه با این مطالعه یا بالاتری را نشان می‌دهد. البته باید در نظر داشت که در هر دو مطالعه، خصوصاً مطالعه‌ی اشراقی و همکاران، حجم نمونه بسیار پایین بود.

در مطالعه‌ی Dobbelaere و همکاران در سال ۲۰۰۳ در کشور فرانسه که ۲۰ بیمار PKU با سن ۸ ماه تا ۷ سال بررسی شدند، قد بیماران PKU نسبت به جمعیت مرجع فرانسوی به‌طور درخور توجهی کوتاه‌تر (زد-اسکور از ۲/۱۲- تا ۱/۶۱ متغیر بود، میانگین ۰/۴۹-) و وزن آنان نیز پایین‌تر بود (زد-اسکور از ۲/۵۸- تا ۱/۴۹، میانگین ۰/۷۱-) [۱۵]. همچنین، در مطالعه‌ی Amaya Belanger-Quintana و همکاران در سال ۲۰۱۱ در کشور اسپانیا، پایش ۱۶۰ بیمار PKU تا ۱۸سالگی نشان داد که در طول دوره‌ی مطالعه تفاوت معنی‌داری در رشد فیزیکی بین بیماران PKU و جمعیت سالم وجود ندارد. نتایج نشان داد که قد نهایی بیماران PKU در مقایسه با میانگین قد خانواده، ۲ تا ۴ سانتی‌متر بلندتر از حد انتظار بود. میانگین وزن و BMI در دوران بلوغ نشان داد که بسیاری از بیماران مبتلا به PKU شدید، اما نه فنوتیپ‌های دیگر، در این دوره اضافه‌وزن داشتند [۱۶]. علاوه بر این، در مطالعه‌ی Scaglioni و همکاران در سال ۲۰۰۴ در کشور ایتالیا نیز از ۹۷ کودک مبتلا به هیپرفنیل‌آلانینمی در ۸سالگی، ۲۴/۷ درصد از کودکان اضافه‌وزن داشتند. کودکانی که دارای اضافه‌وزن در ۸سالگی بودند، نسبت به کودکانی که اضافه‌وزن نداشتند، بازگشت BMI زودتری داشتند. احتمال اضافه‌وزن در کودکانی که دارای اضافه وزن والدین بودند، بیشتر بود [۱۷]. در مطالعه‌ی Melissa Sailer و همکاران در سال ۲۰۲۰ در کشور آمریکا نیز بررسی دریافت غذایی، توده‌ی بدون چربی بدن (LBM) و توده‌ی چربی (FM) در ۳۰ کودک مبتلا به PKU در مقایسه با گروه کنترل نشان داد که پسران نسبت به گروه شاهد LBM کمتر و FM بیشتری داشتند، اما تفاوتی در LBM و FM در دختران وجود نداشت [۱۹]. بنابراین، به نظر می‌رسد که الگوی مشخصی در خصوص وضعیت رشد کودکان PKU وجود ندارد و همانند کودکان سالم در جوامع مختلف، این کودکان نیز ممکن است شیوع درخور توجهی از کم‌وزنی و کوتاهی قد یا اضافه وزن و چاقی را نشان دهند.

White و همکاران پیشنهاد کردند که در کودکان مبتلا به فنیل کتونوری، اضافه‌وزن (وزن اضافی برای قد) در ۲۴ماهگی بهترین پیش بینی‌کننده‌ی وضعیت اضافه‌وزن در ۴سالگی است. در این مطالعه، سایر عوامل خطر احتمالی اضافه‌وزن در ۴سالگی وضعیت اجتماعی و اقتصادی پایین (برای هر دو جنس) و والدین دارای اضافه‌وزن و قدبلند (فقط برای دختران) بود. عواملی که به‌طور درخور توجهی با وضعیت اضافه‌وزن مرتبط نبودند، شامل سطح محدودیت رژیم غذایی برای PKU، دریافت انرژی در طول ۴ سال اول زندگی و ترکیب رژیم غذایی (نسبت پروتئین به انرژی) بودند [۱۸]. همچنین، پیشنهاد شده است که به‌دلیل محدودیت‌های غذایی، دریافت جبرانی و زیاده از حد منابع کربوهیدرات و چربی می‌تواند باعث افزایش وزن شود [۱۳]. علاوه بر این، غذاهای طبی با پروتئین کم (SLPF) در حال حاضر به‌صورت غذاهایی مانند نان، پاستا، غلات، پیتزا و... تولید می‌شوند که به میزان زیادی انتخاب‌های غذایی بیماران را افزایش می‌دهند. بااین‌حال همراه با انتخاب‌های غذایی بیشتر، افزایش درخور توجه کربوهیدرات، چربی و محتوای انرژی در این غذاها وجود دارد [۸, ۱۳]. فرمولاهای PKU در کشورهای مختلف بسیار متفاوت است و می‌تواند ترکیبات غذایی بسیار متفاوتی داشته باشد [۲۵]. این تفاوت‌ها در ترکیبات فرمولاها و نیز میزان کفایت رژیمی کالری و درشت‌مغذی‌ها می‌توانند به‌طور بالقوه تفاوت نتایج مطالعات را توضیح دهند [۱۹].

همچنین، این احتمال وجود دارد که عدم دسترسی به غذاهای طبی انتخاب‌های غذایی این بیماران را محدود کند و به کم‌غذایی و در نتیجه، افت شاخص‌های رشد قد و وزن منجر شود. علاوه بر این به نظر می‌رسد که تفاوت‌هایی نیز در الگوی رشد این کودکان در

[Downloaded from psj.umsha.ac.ir on 2026-09-07]

[DOI: 10.32592/psj.22.2.119]

دوره‌های سنی وجود دارد. در مطالعه‌ی Luis Aldámiz-Echevarría و همکاران در سال ۲۰۱۴ در کشور اسپانیا که در آن داده‌های زد-اسکور بیماران PKU از بدو تولد تا ۱۸سالگی هر ۶ ماه یک بار جمع آوری شد، اختلال رشد در بیماران فنیل کتونوری در دو دوره مشاهده شد: تولد تا دوسالگی و پس از رسیدن به بزرگ‌سالی. علاوه بر این، در بیماران مبتلا به هیپرفنیل‌آلانیمی خفیف، هیچ تأخیر رشدی مشاهده نشد [۱]. بااین‌حال در مطالعه‌ی حاضر، دو گروه سنی کمتر و بیشتر از میانه‌ی سنی تفاوتی در میزان شیوع کندی رشد قد و وزن یا شیوع اضافه‌وزن نداشتند.

نتیجه‌گیری

نتایج این مطالعه نشان می‌دهد که این کودکان به‌دلیل نیاز به رژیم غذایی ویژه (کنترل دقیق میزان فنیل‌آلانین دریافتی) و محدودیت در مصرف بعضی از مواد غذایی ممکن است دچار کم‌وزنی و کوتاهی قد شوند یا به‌دلیل مصرف جبرانی غذاهایی که محدودیت کمتری دارند، دچار اضافه‌وزن شوند. بنابراین، در کنار کنترل دریافت فنیل‌آلانین لازم است پایش رشد این کودکان به‌طور مستمر انجام شود و همچنین دریافت کالری، درشت‌مغذی‌ها و ریزمغذی‌ها را مشاور تغذیه به‌طور دقیق و بر مبنای نیاز کودک کنترل کند تا شاخص‌های رشد آن‌ها دچار اختلال نشود.

تشکر و قدردانی

از مشارکت‌کنندگان در این طرح صمیمانه قدردانی می‌شود.

تضاد منافع

نویسندگان اعلام می کنند که هیچگونه تضاد منافع مالی و معنوی ندارند.

سهم نویسندگان

رضا جمالی دلفان، علی حشمتی، مرتضی زنگنه: جمع آوری داده ها، ویرایش و تایید نسخه نهایی، توافق برای پاسخگویی در مورد تمام جنبه های مطالعه.

امراله شریفی: جستجوی منابع، طراحی و نظارت بر اجرای مطالعه، جمع آوری و تحلیل آماری و تفسیر داده ها، نگارش پیش نویس مقاله، ویرایش و تایید نسخه نهایی، توافق برای پاسخگویی در مورد تمام جنبه های مطالعه.

حمایت مالی

بدون حمایت مالی است.

REFERENCES

1. 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. *Clin Nutr*. 2014;**33**(4):702-17. PMID: 24120886 DOI: 10.1016/j.clnu.2013.09.011
2. Rodrigues KF, Yong WTL, Bhuiyan MSA, Siddiquee S, Shah MD, Venmathi Maran BA. Current Understanding on the Genetic Basis of Key Metabolic Disorders: A Review. *Biology*. 2022;**11**(9). PMID: 36138787 DOI: 10.3390/biology11091308
3. Elhawary NA, AlJahdali IA, Abumansour IS, Elhawary EN, Gaboon N, Dandini M, et al. Genetic etiology and clinical challenges of phenylketonuria. *Hum Genomics*. 2022;**16**(1):22. PMID: 35854334 DOI: 10.1186/s40246-022-00398-9
4. Shoraka HR, Haghdoost AA, Baneshi MR, Bagherinezhad Z, Zolala F. Global prevalence of classic phenylketonuria based on Neonatal Screening Program Data: systematic review and meta-analysis. *Clin Exp Pediatr*.2020;**63**(2):34-43. PMID: 32024337 DOI: 10.3345/kjp.2019.00465
5. Shokri M, Karimi P, Zamanifar H, Kazemi F, Badfar G, Azami M. Phenylketonuria screening in Iranian newborns: a systematic review and meta-analysis. *BMC Pediatr*. 2020;**20**(1):352. PMID: 32703178 DOI: 10.1186/s12887-020-02230-6
6. Singh RH, Rohr F, Frazier D, Cunningham A, Mofidi S, Ogata B, et al. Recommendations for the nutrition management of phenylalanine hydroxylase deficiency. *Genet Med*. 2014;**16**(2):121-31. PMID: 24385075 DOI: 10.1038/gim.2013.179
7. [Consensus statement on dietary treatment and nutritional management for phenylalanine hydroxylase deficiency]. Zhonghua er ke za zhi = Chinese journal of pediatrics. 2019;57(6):405-9 [link].
8. de Baulny HO, Abadie V, Feillet F, de Parscau L. Management of phenylketonuria and hyperphenylalaninemia. *The Journal of nutrition*. 2007;**137**(6):1561S-3S. DOI: 10.1093/jn/137.6.1561S
9. Demirkol M, Giżewska M, Giovannini M, Walter J. Follow up of phenylketonuria patients. *Molecular Genetics and Metabolism*. 2011;**104**:S31-S9. DOI: 10.1016/j.ymgme.2011.08.005
10. Dokoupil K, Gokmen-Ozel H, Lammardo AM, Motzfeldt K, Robert M, Rocha JC, et al. Optimising growth in phenylketonuria: Current state of the clinical evidence base. *Clinical Nutrition*. 2012;**31**(1):16-21. DOI: 10.1016/j.clnu.2011.09.001
11. Enns GM, Koch R, Brumm V, Blakely E, Suter R, Jurecki E. Suboptimal outcomes in patients with PKU treated early with diet alone: Revisiting the evidence. *Mol Genet Metab*. 2010;**101**(2):99-109. PMID: 20678948 DOI: 10.1016/j.ymgme.2010.05.017
12. Burrage LC, McConnell J, Haesler R, O'Riordan MA, Sutton VR, Kerr DS, et al. High prevalence of overweight and obesity in females with phenylketonuria. *Mol Genet Metab*. 2012;**107**(1):43-8. DOI: 10.1016/j.ymgme.2012.07.006
13. Huemer M, Huemer C, Möslinger D, Huter D, Stöckler-Ipsiroglu S. Growth and body composition in children with classical phenylketonuria: results in 34 patients and review of the literature. *J Inherit Metab Dis*. 2007;**30**(5):694-9. PMID: 17628756 DOI: 10.1007/s10545-007-0549-3
14. Allen JR, McCauley JC, Waters DL, O'Connor J, Roberts DC, Gaskin KJ. Resting energy expenditure in children with phenylketonuria. *Am J Clin Nutr*. 1995;**62**(4):797-801. PMID: 7572712 DOI: 10.1093/ajcn/62.4.797
15. Dobbelaere D, Michaud L, Debrabander A, Vanderbecken S, Gottrand F, Turck D, et al. Evaluation of nutritional status and pathophysiology of growth retardation in patients with phenylketonuria. *Journal of inherited metabolic disease*. 2003;**26**(1):1-11. DOI: 10.1023/A:1024063726046
16. Belanger-Quintana A, Martínez-Pardo M. Physical development in patients with phenylketonuria on dietary treatment: a retrospective study. *Mol Genet Metab*. 2011;**104**(4):480-4. PMID: 21878401 DOI: 10.1016/j.ymgme.2011.08.002
17. Scaglioni S, Verduci E, Fiori L, Lammardo AM, Rossi S, Radaelli G, et al. Body mass index rebound and overweight at 8 years of age in hyperphenylalaninaemic children. *Acta paediatrica*. 2004;**93**(12):1596-600. DOI: 10.1111/j.1651-2227.2004.tb00849.x
18. White JE, Kronmal RA, Acosta PB. Excess weight among children with phenylketonuria. *J Am Coll Nutr*. 1982;**1**(3):293-303. PMID: 7185860 DOI: 10.1080/07315724.1982.10718998
19. Sailer M, Elizondo G, Martin J, Harding CO, Gillingham MB. Nutrient intake, body composition, and blood phenylalanine control in children with phenylketonuria compared to healthy controls. *Mol Genet Metab Rep*. 2020;**23**:100599. PMID: 32420034 DOI: 10.1016/j.ymgmr.2020.100599
20. Pinto A, Adams S, Ahring K, Allen H, Almeida MF, Garcia-Arenas D, et al. Early feeding practices in infants with

[Downloaded from psj.umsha.ac.ir on 2026-09-07]

[DOI: 10.32592/psj.22.2.119]

phenylketonuria across Europe. *Mol Genet Metab Rep*. 2018;**16**:82-9. PMID: 30101073 DOI: 10.1016/j.ymgmr.2018.07.008
21. World Health O. WHO child growth standards: training course on child growth assessment. 2008. [Link]
22. Motedayen M, Dousti M, Sayehmiri F, Pourmahmoudi AA. An Investigation of the Prevalence and Causes of Malnutrition in Iran: a Review Article and Meta-analysis. *Clin Nutr Res*. 2019;**8**(2):101-18. PMID: 31089464 DOI: 10.7762/cnr.2019.8.2.101
23. Eshraghi P AABAHS. Evaluation of Nutritional Status and Growth in Phenylketonuria Patients in Mazandaran Province Iran. *J Babol Univ Med Sci*. 2011;**13**(5):58-62. [Link]
24. Mona Z, Mahtab T, Masoud Z, Majid K, Majid A. Anthropometric Assessment and some of Contributing Factors in Control of Phenylketonuria Patients in Khuzestan Province. *Jundishapur Scientific Medical Journal*. 2014; **13**(1):21-30. [Link]
25. Pena MJ, de Almeida MF, van Dam E, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Dokoupil K, et al. Protein substitutes for phenylketonuria in Europe: access and nutritional composition. *Eur J Clin Nutr*. 2016;**70**(7):785-9.

[Downloaded from psj.umsha.ac.ir on 2026-09-07]

[DOI: 10.32592/psj.22.2.119]