



Zdravotně
sociální fakulta
Faculty of Health
and Social Sciences

Jihočeská univerzita
v Českých Budějovicích
University of South Bohemia
in České Budějovice

Dieta při fenylketonurii

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

Studijní program: **SPECIALIZACE VE ZDRAVOTNICTVÍ**

Autor: Michaela Chyšková

Vedoucí práce: prof. MUDr. Miloš Velemínský, CSc., dr.h.c.

České Budějovice 2019

Prohlášení

Prohlašuji, že svoji bakalářskou práci s názvem *Dieta při fenylketonurii* jsem vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů v seznamu citované literatury.

Prohlašuji, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb. v platném znění souhlasím se zveřejněním své bakalářské práce, a to v nezkrácené podobě elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejích internetových stránkách, a to se zachováním mého autorského práva k odevzdanému textu této kvalifikační práce. Souhlasím dále s tím, aby toutéž elektronickou cestou byly v souladu s uvedeným ustanovením zákona č. 111/1998 Sb. zveřejněny posudky školitele a oponentů práce i záznam o průběhu a výsledku obhajoby bakalářské práce. Rovněž souhlasím s porovnáním textu mé bakalářské práce s databází kvalifikačních prací Theses.cz provozovanou Národním registrem vysokoškolských kvalifikačních prací a systémem na odhalování plagiátů.

V Českých Budějovicích dne

.....

Poděkování

Ráda bych poděkovala svému vedoucímu práce panu prof. MUDr. Miloši Velemínskému, CSc., dr.h.c. za odborné vedení mé bakalářské práce, cenné rady a trpělivost. Dále patří poděkování všem zúčastněným maminkám dětí s fenylketonurií za milé a přívětivé rozhovory. Na závěr bych chtěla poděkovat svým nejbližším – rodině, partnerovi i přátelům, za jejich podporu a pomoc.

Dieta při fenylketonurii

Abstrakt

V současné době není známa žádná metoda, jež by dokázala zcela vyléčit PKU. S poruchou a zvláštním typem látkové výměny, provázející toto onemocnění, se bude jedinec setkávat celý svůj život. Jedná se totiž o nezaměnitelný genetický zápis, který u člověka podmiňuje danou diagnózu.

Jelikož PKU patří mezi nevyléčitelné metabolické poruchy, je nutné dodržovat celoživotní stravovací opatření, které člověku umožní normální tělesný, intelektuální a neurologický vývoj. Již více než padesát let je známo, že strava musí obsahovat nízké množství fenylalaninu, čím se výrazně snižuje riziko poškození mozku v dětském věku, kdy dochází k jeho intenzivnímu vývoji. Danou dietu indikuje ošetřující lékař pacienta ve spolupráci s nutričním terapeutem dle tolerančních hodnot fenylalaninu v krvi. Konkrétní krevní hodnoty se zjišťují v pravidelných intervalech, a dle hodnot fenylalaninu se následně upravuje stravovací plán jedince tak, aby vyhovoval jeho požadavkům a nepředstavoval žádné riziko vůči jeho zdravotnímu stavu.

Cílem mé bakalářské práce je zmapování běžného stravování dětských pacientů s fenylketonurií, kdy má každé dítě jinou toleranční hodnotu fenylalaninu. V důsledku toho musí být jídelníček individuálně přizpůsoben a sestaven. Zároveň se budu zajímat o možné problémy a omezení se kterými se může pacient setkat, a jaké jsou dopady nejen na daného jedince, ale i na rodinu a okolí, ve kterém dítě žije a vyrůstá.

K vypracování praktické části bakalářské práce jsem zvolila kvalitativní výzkumnou metodu, v níž jsem se blíže zaměřila na 3 respondenty. Konkrétně na 3 dětské pacienty s fenylketonurií, za přítomnosti a spolupráce jejich zákonných zástupců. S nimi jsem vedla nestrukturovaný rozhovor, ve kterém jsem zjišťovala detailní informace o zdravotním stavu dětí a o jejich stravovacích zvyklostech. Získané informace jsem následně vyhodnotila a popsala.

Bakalářská práce by mohla sloužit jako informační materiál pro zdravotnický personál či pacienty, kteří se s onemocněním potýkají.

Z provedených rozhovorů jsem zjistila, že žádná z maminek nebyla připravena na situaci, že se jim narodí potomek s fenylketonurií. Pro každého to byl určitý šok a nová

životní situace, se kterou se musela a nadále musí vyrovnávat jak celá rodina, tak v určitém věku i dítě samotné.

V životě nastává nová životní etapa, kdy se velmi řeší správná výživa dítěte pro správný vývoj. Probíhá zde velmi důležitá dietní léčba a spolupráce s lékaři a nutričními terapeuti. Dieta je finančně náročnější, jelikož speciální fenyktonurické výrobky jsou oproti běžně dostupným potravinám dražší, ale musí se dodržovat důsledně a nejlépe celoživotně s dodáváním léčebných přípravků. Pokud se dítě stravuje tak jak doporučí lékař, vývoj probíhá v pořádku a dochází k minimalizaci rizik zdravotních komplikací.

Klíčová slova dědičné metabolické poruchy, fenyktonurie, fenylalanin, nízkobílkovinná dieta, maternální PKU, novorozenecký screening

The diet for phenylketonuria

Abstract

There is currently no known method to cure PKU completely. With a disorder and a special type of metabolism that accompanies this disease, the individual will meet his / her whole life. This is a specific genetic notation that makes a given diagnosis in humans.

For PKU is an incurable metabolic disorder, it is necessary to follow a lifelong diet that will allow normal physical, intellectual and neurological development. It has been known for more than fifty years that diet must contain a low amount of phenylalanine, thereby significantly reduces the risk of brain damage in childhood when it develops vigorously. The diet is indicated by the attending physician in cooperation with the nutritional therapist according to the tolerance values of phenylalanine in the blood. Specific blood values are determined at regular intervals, and according to phenylalanine values, the dietary plan of the individual is subsequently adjusted to suit his / her requirements and does not pose any risk to his / her health.

The aim of my bachelor thesis is to map the common diet of children's patients with phenylketonuria, where each child has a different tolerance value of phenylalanine. As a result, the diet must be individually adapted and assembled. At the same time, I will be interested in possible problems and limitations that the patient may encounter and in the impacts not only on the individual, but also on the family and surroundings in which the child lives and grows up.

To elaborate the practical part of my bachelor thesis I have chosen a qualitative research method in which I focused on 3 respondents. Specifically, 3 children with phenylketonuria, in the presence and cooperation of their legal representatives. I conducted an unstructured interview with them in which I was looking for detailed information about the health of the children and their eating habits. Then, I evaluated the information obtained and described it.

The bachelor thesis could serve as an information material for medical staff or patients who face this disease.

I found out from the interviews that no mother was prepared to have a phenylketonuria offspring. For everybody it was a shock and a new life situation, and both the whole family and the children themselves had to and still have to somehow cope with it.

There is a new life stage in life, where the proper nutrition of the child is being solved for the proper development. There is a very important dietary treatment and cooperation with doctors and nutritional therapists. Diet is more expensive because special phenylketonuric products are more expensive than commonly available foods, but must be followed systematically and best with lifelong delivery of medications. If the child eats as recommended by the doctor, the development is in order and the risks of health complications are minimized.

Key words hereditary metabolic disorder, phenylketonuria, phenylalanine, low protein diet, maternal PKU, newborn screening

Obsah

Úvod.....	8
1 Základní informace o fenylketonurii.....	9
1.1 Definice fenylketonurie	9
1.2 Historie fenylketonurie	10
1.3 Dědičnost fenylketonurie.....	12
1.4 Výskyt PKU v evropské populaci.....	14
1.5 Diagnostika fenylketonurie.....	14
1.6 Shrnutí PKU.....	16
2 Léčba.....	17
2.1 Nízkobílkovinná dieta.....	17
2.2 Umělá sladidla	19
2.3 Léčba po stanovení diagnózy.....	20
2.4 Léčba v prvním roce života	20
2.5 Výživa dítěte s PKU	21
2.6 Ovlivňování hladiny Phe v krvi dítěte	22
2.7 Léčba PKU v dospělosti	22
2.8 Fenylketonurie a těhotenství.....	23
2.9 Optimální koncentrace Phe v krvi	23
2.10 Monitorování léčby a klinické sledování pacientů.....	24
2.11 Jak vypočítat obsah Phe v potravinách?.....	25
2.12 Přehled některých léčebných produktů	25
2.13 Příspěvky od pojišťoven na nízkobílkovinnou dietu	26
2.14 Metabolická pracoviště	27
3 Cíl práce a výzkumné otázky	28
3.1 Cíl práce.....	28

3.2	Výzkumné otázky	28
4	Metodika výzkumu.....	29
4.1	Typ výzkumného šetření.....	29
4.2	Výzkumný soubor.....	29
5	Lidé s PKU.....	30
5.1	Jonáš, 7 měsíců	30
5.2	Oliver, 3 roky.....	32
5.3	Adéla, 4,5 let.....	35
5.4	Martin, 7let.....	44
5.5	Teo, 12 let	48
5.6	Ludmila, 31 let.....	51
6	Diskuze.....	55
7	Závěr	59
8	Seznam použité literatury.....	61
9	Seznam obrázků	65
10	Seznam tabulek.....	65
11	Seznam zkratek.....	66

Úvod

Bakalářská práce se zaměřuje na onemocnění zvané fenylketonurie, které se řadí mezi dědičné metabolické onemocnění. Jde o nejčastěji vrozenou poruchu metabolismu v evropské populaci. Podstatou této nemoci je porucha aminokyselin. Pacientovi při tomto onemocnění chybí v játrech enzym fenylalaninhydroxyláza, který štěpí fenylalanin na tyrosin. V důsledku chybějícího enzymu se v těle hromadí fenylalanin, jenž není metabolizován, což vede k poruchám centrální nervové soustavy, protože nadměrné množství fenylalaninu je pro tělo toxické. Neléčená fenylketonurie způsobuje nadbytek fenylalaninu v krvi a výrazně brání vývoji mozku. Mezi nejčastější projevy neléčené nemoci patří mentální retardace, charakteristický zápach potu a moči připomínající zatuchlinu nebo myšinu, ekzém, menší pigmentaci kůže, vlasů a očí.

Fenylketonurii jsem si vybrala jako téma bakalářské práce proto, že ačkoli patří mezi nejčastější metabolické poruchy, tak je mezi laickou veřejností málo známá.

Cílem této bakalářské práce je přiblížit toto onemocnění veřejnosti a také nutričním terapeutům, protože ačkoli se jedná o nevyléčitelné onemocnění, dá se léčit pomocí výživy a tím zmírnit či eliminovat poškození organismu, které by nastalo, pokud by se nedodržovaly určité postupy terapie.

1 Základní informace o fenylketonurii

1.1 Definice fenylketonurie

DMP neboli dědičné poruchy metabolismu, jsou v populaci poměrně vzácnou záležitostí, ale ve výsledném součtu jde o početnou skupinu pacientů (Fernandes, 2008).

Fenylketonurie (PKU) patří mezi vrozené metabolické onemocnění, jehož podstatou je porucha metabolismu esenciální aminokyseliny fenylalaninu. Ta je obsažena ve všech druzích rostlinných i živočišných bílkovin (maso, vejce, ořechy, fazole, mléko a sýr). Pokud se tedy člověk stravuje běžným způsobem, znamená to, že se stravou přijímá i fenylalanin obsažený v bílkovinách. Člověk s fenylketonurií nedokáže takové množství fenylalaninu zpracovat, protože tělo není schopno metabolizovat přijatý fenylalanin na tyrozin. Tato konkrétní látková přeměna se odehrává v jaterních buňkách. Hlavním aktérem potřebným pro štěpení fenylalaninu na tyrozin je enzym zvaný fenylalaninhydroxyláza, který se v organismu může vyskytovat v jiné struktuře, dále během onemocnění nemusí být dostatečné množství, nebo se vyskytuje jeho úplná absence v organismu. Jak již bylo zmíněno výše, snížené množství fenylalaninhydroxylázy vede zároveň ke sníženému štěpení, a důsledkem toho může docházet k hromadění fenylalaninu v krvi a tělních tekutinách. To může způsobovat těžké postižení mozku a celkově tak narušit všestranný vývoj dítěte (Komárková, Hejčmanová 2004; Hladík, 2008; National PKU Alliance, 2017).

Hromadění fenylalaninu v krvi můžeme zabránit tak, že včas zahájíme nezbytnou dietní terapii, která bude zahrnovat nízký obsah fenylalaninu ve stravě, a tím zabráníme následnému postižení mozku a mentální retardaci (Kaňková, 2005).

Leifer (2004) uvádí, že klasickou fenylketonurií charakterizuje naměřená hodnota fenylalaninu v krvi postiženého jedince nad 20 mg/dl. Pokud bychom měli určit ideální hladinu fenylalaninu v krvi u zdravého jedince, byly by to hodnoty pohybující se pod 1,67mg/dl (Kozák, 1997).

Tabulka 1: Koncentrace PKU v krvi před terapií

Název onemocnění	Plazmatická koncentrace fenylalaninu před terapií	Reziduální aktivita fenylalaninhydroxylázy
Klasická fenylketonurie = classical PKU	1200 $\mu\text{mol/l}$	<1%
Mírná fenylketonurie = mild PKU	600-1200 $\mu\text{mol/l}$	1-5%
Mírná hyperfenylalaninemie = mild HPA	120-600 $\mu\text{mol/l}$	>5%

(Zdroj: Štajnochrová, 2012)

1.2 Historie fenylketonurie

Autoři Honzík a Zeman (2013) uvádějí, že fenylketonurie jako onemocnění byla poprvé popsána roku 1934 v Norsku. Popsal ji místní lékař a biochemik Ivar Asbjørn

Følling. Følling popsal toto onemocnění po setkání s mladou matkou a jejími dvojčaty (Liv a Dag), která byla výrazně mentálně retardovaná. Při vyšetřování moči dětí spolu s mladým studentem medicíny Kaare Closssem zaznamenali reakci, se kterou se ještě nesešli. Do moči byl přidán chlorid železitý a moč se zbarvila do zelenomodré, místo do očekávané červenohnědé. Føllinga tato reakce natolik zaujala, že se rozhodl určit látku, která způsobovala tuto reakci. Při domluvené spolupráci s matkou dvojčat nasbírali 20 litrů moči během týdne a tuto neznámou látku izolovali. V průběhu dalších měsíců vydal publikaci na téma čerstvě odhalené problematiky látkové výměny. Již tehdy předpokládal, že

jde o poruchu metabolismu fenylalaninu a tuto poruchu nazval Imbecilitas phenylpyruvica (Hejmanová, 1999; Thoene, 2010; Štajnochrová, 2012).

Rok 1951, patřící ke druhému nejvýznamnějšímu milníku historie fenylketonurie, přinesl léčbu, kdy poprvé byla použita dietní terapie na základě sníženého fenylalaninu v potravě. Tato léčba se ukázala jako účinná a dalších padesát let tento fakt potvrdilo. Postupem času docházelo ke zdokonalování léčby a praktických postupů, kdy se zdokonalovaly přípravky, které sloužily jako náhrada za přirozené bílkoviny (Hejmanová, 2001).

Jako první na světě léčil dítě s fenylketonurií mladý lékař a později profesor Horst Bickel v Univerzitní dětské nemocnici v anglickém Birminghamu, a své poznatky o léčbě zveřejnil v odborném tisku. Jeho první pacientkou, byla dvouletá holčička Sheila. Její hodnoty fenylalaninu v krvi trojnásobně překračovaly normální hladinu. Dívka nebyla schopna se ve dvou letech postavit, nechodila, nemluvila, nejevila žádný zájem o okolí a jen křičela. Její tělesná váha byla vzhledem k věku v pořádku, jen obvod hlavy byl menší, než je u dané věkové kategorie obvyklé. Vlasy měla světlejší a kůži hrubší s výskytem ekzémů. Sheilyna moč zapáchala myšinou. Na naléhání bezradné matky dítěte začal Bickel roku 1951 s léčbou. Tento první pokus léčby byl založen na předpokladech, že velké množství fenylalaninu v krvi a mozkomíšním moku je příčinou poškození mozku při vývoji. Fenylalanin lidský organismus přijímá skrze bílkoviny, proto bylo třeba sníženého příjmu, aby tak bylo možné se vyhnout hromadění nerozštěpeného fenylalaninu v mozkomíšním moku a krevním oběhu. Tyto informace znamenaly převrat v léčbě a osudu dětí s fenylketonurií (Hejmanová, 2001; Štajnochrová, 2012).

Docentka Bohunka Blehová, patřící mezi jednu ze zakládajících osobností Kliniky dětí a dorostu při 3.lékařské fakultě Univerzity Karlovi, byla inspirována Føllingovo publikací o fenylketonurii natolik, že se rozhodla v roce 1958 vyhledávat i u nás pacienty s tímto onemocněním. V Opařanech, roku 1959, v psychiatrické léčebně vyšetřila více než 700 pacientů, mezi nimiž byli tři nemocní fenylketonurií. V ústavu v Dobřanech objevila další dva dospělé

pacienty s PKU. Ukázalo se, že fenylketonurie se vyskytuje u 0,4 % pacientů, žijících v ústavech sociální péče. Díky těmto poznatkům došlo v roce 1960 ke vzniku doporučení pro dětské lékaře, aby moč dětí vyšetřovali ve věku šesti týdnů chloridem železitým (Hejčmanová, 2001).

Historie léčby u nás, tedy v bývalém Československu, začíná kolem roku 1970, kdy se začalo se zaváděním screeningového vyšetření. Důvodem pro tyto kroky byl fakt, že děti s daným onemocněním byly objevovány příliš pozdě na to, aby léčba dokázala ovlivnit jejich správný vývoj (Hejčmanová, 2001).

V roce 1975 začalo screeningové vyšetřování všech novorozenců v Československu, čímž bylo diagnostikováno onemocnění fenylketonurie, a mohla se zahájit včasná léčba. Když začal stoupat počet dětí s tímto onemocněním, bylo nezbytné zajistit přípravek k léčbě, který by byl ekonomicky dostupný a přiměřeně kvalitní. Firma Imuna v Šarišských Michalanech se tohoto úkolu ujala a vytvořila tak domácí přípravek se jménem Sinfenal. V osmdesátých letech byl postupně zaveden do terapie, díky čemuž byla léčba plně dostupná (Hejčmanová, 2001).

Po roce 1990 jsme mohli i u nás začít používat k léčbě zahraniční dietní přípravky, které obsahovaly směsi aminokyselin, různě obohacené o vitamíny, minerální látky a stopové prvky (Hejčmanová, 2001).

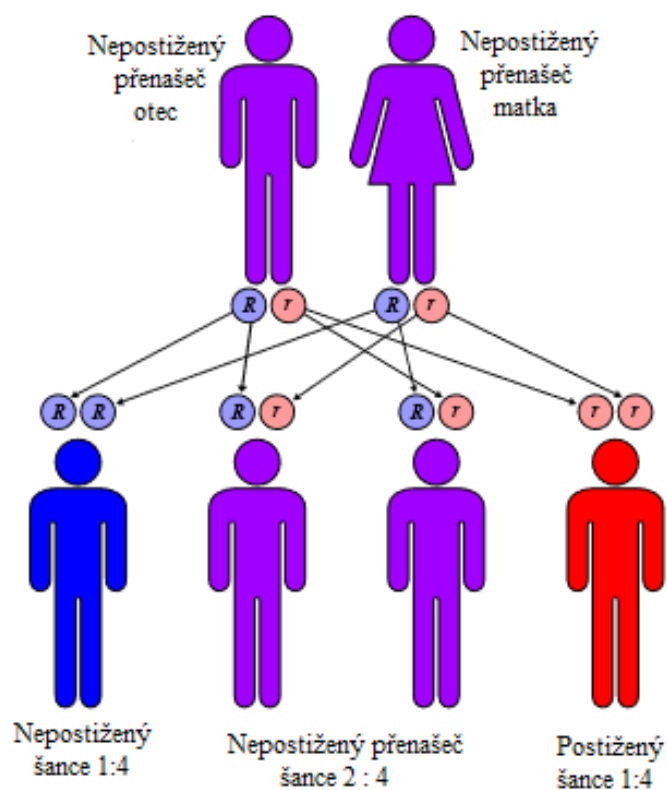
1.3 Dědičnost fenylketonurie

Ve střeoevropských zemích se s onemocněním PKU narodí přibližně jedno dítě z deseti tisíc. Pokud tato situace nastane, můžeme říci, že za tuto metabolickou poruchu mohou oba rodiče rovným dílem, protože jsou přenašeči vloh, která je zodpovědná za vznik PKU. Přenašeče označuje genetická terminologie jako heterozygota. U člověka řídí dědičné vlastnosti párové dvojice genů. Heterozygot má pozměněnou polovinu genového páru v DNA, a to způsobuje, že mutovaná polovina genu dává jaterním buňkám chybné instrukce, protože má jiné uspořádání. Takový člověk může jíst normální stravu, protože „zdravá“ polovina genového páru je schopna udržet normální hladinu

fenylalaninu v krvi. Že je člověk heterozygot se dá rozpoznat pomocí speciálních testů (Komárková, Hejčmanová, 2004).

Rodičům, kteří se dozvěděli, že jsou přenašeči této mutace, a již se jim narodilo dítě s PKU, mohou očekávat u dalšího potomka tyto možnosti: „25 % - narození dítěte s PKU, 50 % - narození zdravého dítěte, přenašeče mutace pro PKU a 25 % - narození zdravého dítěte, které není přenašečem mutace pro PKU.“ (Komárková, Hejčmanová, 2004).

Obrázek 1: Dědičnost PKU



(Zdroj: United States National Library of Medicine, 2019)

1.4 Výskyt PKU v evropské populaci

Fenylketonurie patří mezi nejvíce rozšířenou metabolickou poruchu aminokyselin v Evropě. Výskyt se liší v závislosti na konkrétních státech. Zde vám (tab.1) lehce přiblížím výskyt PKU, kde je nejčastější výskyt v západním Irsku, a naopak minimálně se vyskytuje například ve Švédsku anebo ve Finsku, kde byla zmínka do roku 2003 pouze o čtyřech pacientech s tímto onemocněním (Šťastná, 2005).

Tabulka 2: Výskyt fenylketonurie v některých zemích

Země	Incidence
Západní Irsko	1:4500
Německo	1:8000
Česká republika	1:9000
Bulharsko	1:15000
Švédsko	1:20000

(Zdroj: Šťastná, 2005)

1.5 Diagnostika fenylketonurie

Blehová (1963) napsala o tom, že k nejstarším testům diagnostikování onemocnění fenylketonurie patří jednoduchý test, kdy se do odebrané moči pacienta přidá chlorid železitý, čímž se moč pacientů s fenylketonurií zbarví při kontaktu s danou látkou do tmavě zelené barvy, protože obsahuje kyselinu fenylpyrohroznovou. Moč při tomto testu zůstane žlutá nebo čirá, pokud daný test vykazuje negativní výsledek, tedy v případě, že se jedná o zdravého jedince bez známek onemocnění.

Dále pro diagnostiku fenylketonurie v dnešní době využíváme novorozenecký screening (v České republice od roku 1975). Hamplová (2016) uvádí, že v době 72 – 97 hodin (nebo 48 – 72 hodin) po porodu je přímo v porodnici u všech dětí odebrán vzorek krve z patičky novorozence, a následně odeslán do screeningové laboratoře, kde jej pověřenými odborníky vyhodnotí (Komárková, Hejmanová, 2004; Štajnochrová, 2012).

Co přesně znamená novorozenecký screening? Znamená to aktivní a celostátní vyšetřování novorozenců, kde můžeme objevit chorobu už v preklinickém stádiu, abychom mohli začít léčit nemoc dříve, než propukne. Všem novorozencům se provede vpich do patičky, a krev která začne vytékat se odebere na speciální papírový arch. Tento arch neboli novorozenecká screeningová kartička, se se vzorkem suché krve odesílá do speciální screeningové laboratoře, odkud nám přijdou výsledky a diagnóza se buď potvrdí nebo vyvrátí. (Novorozenecký screening © 2015; Štajnochrová,2012)

Obrázek 2: Odběr krve pro novorozenecký screening



(Zdroj: Hamplová, 2016)

Novorozenecký screening v České republice může odhalit až 18 onemocnění. Screeningem lze odhalit onemocnění ještě před projevem příznaků nemocí, a tím mohou včasné lékaři zahájit léčbu a dítěti zajistit kvalitnější život (Hamplová, 2016).

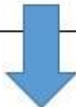
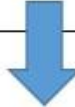


Aby lékaři mohli provést novorozenecký screening, potřebují k tomu souhlas rodičů. Pokud rodič screening odmítne, musí podepsat revers. V tomto

případě by si rodiče měli uvědomit, že novorozenecký screening nejde provést žádnou jinou alternativní metodou, a pokud u dítěte propukne nějaké onemocnění, které screening zjišťuje, může být na léčbu již pozdě, protože organismus dítěte může být nemocí nenávratně poškozen (Hamplová, 2016).

1.6 Shrnutí PKU

Obrázek 3: Fenylketonurie v kostce

Co je PKU?	Porucha při látkové výměně fenylalaninu	
	Vysoká hodnota fenylalaninu v krvi	

Optimální léčba	PKU ve zkratce: <ul style="list-style-type: none"> • PKU patří mezi dědičné onemocnění • PKU se diagnostikuje pomocí novorozeneckého screeningu • PKU se ošetřuje výživovou terapií/dietou • Dieta musí být držena celoživotně • Pravidelné kontroly hodnot fenylalaninu v krvi a nastavování diety lékařem/nutričním terapeutem • Neobvyklá situace – těhotenství – <u>maternální PKU</u> • Dobrá prognóza při důsledné dietě 	Nedostatečná léčba
 Při vhodně zvolené dietě zůstane hladina fenylalaninu v rámci individuální tolerance		 Koncentrace fenylalaninu je v krvi příliš vysoká
 Výsledkem je normální tělesný, intelektuální a neurologický vývoj		 Výsledkem je narušení intelektuálního a neurologického vývoje

(Zdroj: NUTRICIA © 2019)

2 Léčba

2.1 Nízkobílkovinná dieta

Mrosková et al. (2006) uvádí, že nízkobílkovinnou dietu by měl pacient s fenyketonurií důsledně dodržovat celý život, jelikož jak již bylo zmíněno na začátku, toto onemocnění zatím nemá možnost trvalého vyléčení. PKU je sice vzácná

nevyléčitelná choroba, ale dá se poměrně dobře léčit a díky screeningu i včas odhalit a podchytit. Za úspěšnou léčbou této nemoci stojí úprava stravovacího režimu. Pokud je léčba zahájena co nejdříve po narození, a nedošlo k poškození mozku, může se dítě zcela normálně vyvíjet a později se zařadit mezi ostatní zdravé jedince (Puda, Lhotáková, Samková, 2017).

Dieta využívaná při fenyketonurii patří mezi nejnáročnější, co se týče výběru potravin. Pacientům s onemocněním PKU lze podávat jen potraviny s takovým množstvím bílkovin, které je schopno tělo zpracovat. *V praxi to znamená omezit množství přirozených bílkovin v jídelníčku asi na 15–20 % a zbytek bílkovin (85–80 %) podat v léčebných přípravcích* (Komárková, 2003).

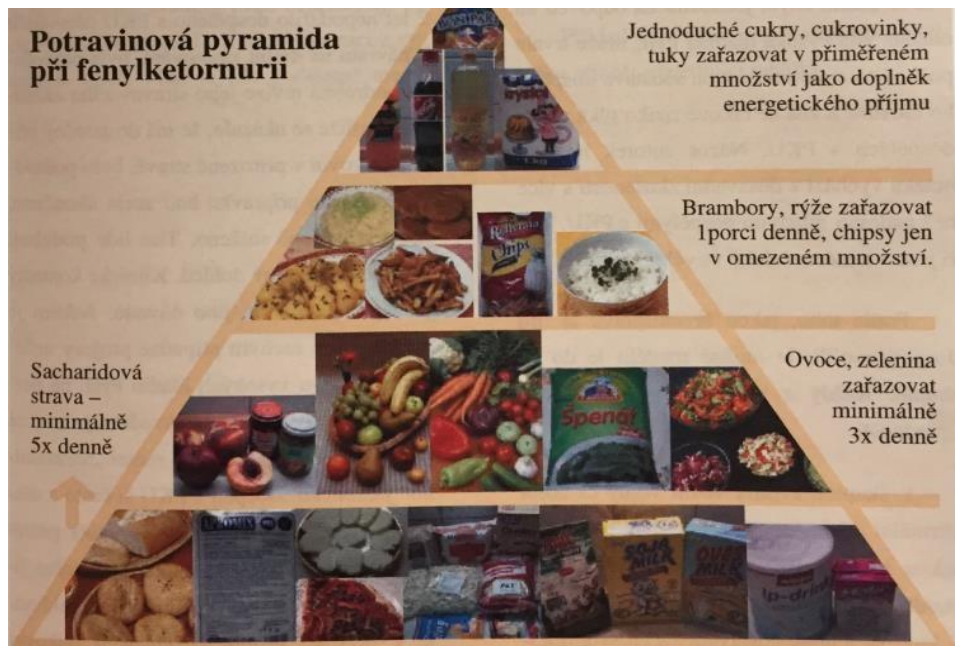
Princip této diety spočívá v tom, že člověk může přijímat denně jen takové množství fenylalaninu, aby nestouply jeho hodnoty v krvi nad normu. Jde tedy o množství, o kterém mluvíme jako o denní toleranci fenylalaninu. Toto množství vypočítá lékař, který má na starost léčbu konkrétního pacienta. Každý pacient by měl vědět, jakou má denní toleranci, protože jde o hodnotu individuální. Na základě této tolerance se následně připravuje a nastavuje stravovací plán. Potraviny se musí pečlivě vážit nebo odměřovat. Člověk by měl sníst vypočítané a připravené množství jídla, jelikož jakmile nezkonzumuje určitý pokrm, tedy určitou dávku Phe, musí nesnědené jídlo nahradit jídlem jiným, aby se příjem aminokyseliny vyrovnal. V souvislosti se stravováním je kromě složení a množství také důležitá pravidelnost a disciplína. A hlavní bod, na který se nesmí zapomenout, je pravidelné podávání dietních přípravků při každém jídle, kdy množství přípravku opět určí ošetřující lékař (Maníková, 2011).

Potraviny rozdělujeme do tří kategorií:

- První kategorie jsou potraviny s vysokým obsahem fenylalaninu, tudíž je ze stravy vylučujeme. Patří sem například maso, uzeniny a masné výrobky, ryby, vejce, mléko a mléčné výrobky, chléb a pečivo, čokoláda, ořechy a mák, některé druhy sušeného ovoce, mouky a výrobky z nich, luštěniny a umělé sladidlo aspartam. (Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s. © 2009-2019)
- Druhá kategorie jsou potraviny s vyšším obsahem Phe, které ve stravě často omezujeme na nízké množství. Můžeme sem zařadit brambory a bramborové výrobky, rýži, banány, pomeranče, mandarinky, špenát, kapustu, zelí, květák, kukuřici, sterilizovaný hrášek nebo zelené fazolky, kečup, hořčice a majonézu.
(Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s. © 2009-2019)
- Třetí kategorie jsou potraviny, které se mohou konzumovat bez omezení. Jsou to nízkobílkovinné chleby a pečivo, nízkobílkovinné mouky a těstoviny, nízkobílkovinné mléko a výrobky z něho, med, džemy a marmelády, zavařeniny a kompoty, zeleninový bujón, ovocné želé, fondán, tvrdé kyselé bonbóny, ovocné lípo, rostlinné tuky. (Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s. © 20092019)

Pro lepší orientaci v doporučených a omezovaných potravinách byla sestavena modifikovaná potravinová pyramida při fenylketonurii (obr.4).

Obrázek 4: Potravinová pyramida při PKU



(Zdroj: Komárková, Hejčmanová, 2004)

2.2 Umělá sladidla

- Aspartam – objevil ho chemik James Schlatter roku 1965, když se pokoušel najít léky na žaludeční vředy. Chemik si všiml abnormálně sladké chuti, když si olízl prst před otáčením strany v knize. Aspartam se od té doby masově rozšířil do výrobků se sníženým obsahem cukru a dietních nápojů. Skládá se ze dvou aminokyselin, a to z fenylalaninu a kyseliny asparagové. Pro fenylketonuriky je aspartam nebezpečný a měli by vždy před konzumací sledovat složení nápojů, a hlavně dietních nápojů (Šindelář, Roubík, 2018).
- Neotam – poměrně nové umělé sladidlo, které má stejné složení aminokyselin jako aspartam, který ale fenylketonurici konzumovat mohou, protože se fenylalanin v těle z neotamu neuvolňuje. V EU je označen jako E961. (Šindelář, Roubík, 2018).

2.3 Léčba po stanovení diagnózy

S léčbou se začíná ihned po potvrzení diagnózy PKU. Když se malý pacient dostane do nemocnice, většinou je starý 1–2 týdny a je buď kojený, nebo dostává náhradní umělé mléko. V této době již má s největší pravděpodobností vysoký obsah fenylalaninu v krvi, který může být až desetkrát větší, než při normálních hodnotách (Komárková, Hejčmanová, 2004).

Prvním krokem je snaha o co nejrychlejší snížení fenylalaninu v krvi. Dítě se musí PHE v krvi zbavit samo bez použití lékařských zákroků, proto musíme zvolit správnou výživu. Novorozenec PHE v krvi zpracuje přibližně za 2–5 dní. Část zpracuje v játrech na tyrosin a zbytek se zabuduje do tělesných bílkovin, pak dosáhne žádoucích hodnot PHE v krvi, které lékař kontroluje každý den. Strava musí být plnohodnotná a musí obsahovat všechny živiny, ale nesmí v ní být fenylalanin. Dítě tedy konzumuje mateřské nebo počáteční mléko, kterého může dostávat pouze v omezeném množství a k tomu konzumuje dietní přípravky, ve kterých se omezovat nemusí. (Komárková, Hejčmanová, 2004).

2.4 Léčba v prvním roce života

Od začátku šestého měsíce se doporučuje přecházet na smíšenou stravu, která by měla být dostatečně pestrá. Postupně zařazujeme ovocné, zeleninové a instantní nízkobílkovinné kaše. Přírodní šťávy podáváme mezi hlavními jídly. Je potřeba, aby rodina, která má doma dítě s PKU, byla řádně vyškolená ve znalostech diety. Existují nejrůznější vzdělávací kurzy, kde rodina získá teoretické i praktické dovednosti. PKU je léčená důslednou a celoživotní dietou, při které přísně omezujeme příjem aminokyseliny zvané fenylalanin. Veškeré jídlo je nutné vážit a propočítávat podle potravinových tabulek, kvůli obsahu fenylalaninu. Propočítávání obsahu fenylalaninu v pokrmech musí být důsledné, aby nedošlo k dietním chybám. Abychom zjistili, zda je jídelníček správně nastavený a dodržovaný, musí rodiče pravidelně, přibližně jednou týdně, posílat krev (suchou kapku) do laboratoře, kde zjistí obsah fenylalaninu v krvi (Puda, Lhotáková, Samková, 2017).

2.5 Výživa dítěte s PKU

Existují základní zásady, které je třeba u dítěte s PKU dodržovat. Je důležité si dané zásady osvojit mezi 1. a 3. rokem života dítěte, mimo jiné i z psychologického hlediska, které hraje v léčbě důležitou roli (Komárková, 2003).

Mezi tyto zásady patří sestavování dietního jídelníčku, tak, aby obsahoval pestrá a zajímavá jídla, protože jednotvárnost jídel může způsobovat nevyváženost poměru živin.

- Další zásadou je vkusně naservírované jídlo, které dítě už na první pohled zaujme.
- Chuťové a stravovací zvyklosti se v každém dětském období lehce mění, a proto je potřeba dítě nikdy nenutit do jídla.
- Rodina by měla jíst v klidu společně u jednoho stolu.
- Jídla ostatních členů rodiny bez dietního opatření nikdy neskrýváme.
- Dítě s fenylketonurií si musí zvyknout na svou dietní a odlišnou stravu a nemělo by ho lákat jídlo ostatních, bez dietního opatření.
- *Základem stravy je léčebný přípravek* (Komárková, 2003).

Postupně zařazujeme do jídelníčku nízkobílkovinné těstoviny a pečivo, které patří mezi hlavní zdroje při zajišťování příjmu energie. Dále je velmi důležitý pitný režim. Zařazujeme nápoje jako je mírně slazený čaj, naředěné ovocné šťávy, neperlivou vodu. Vyhýbáme se nápojům s označením „light“, protože nemusí mít uvedené množství obsahu aspartamu, který patří mezi zdroje fenylalaninu. Velmi sladkým nápojům a nepřiměřenému množství sladkostí bychom se měli vyhýbat. Konzumace může vést k obezitě, kazivosti zubů a k nechutenství při konzumaci hlavních jídel. Oběd se většinou rozděluje na polévku a hlavní jídlo, ale v tomto období nevádí, když si dítě vybere pouze jedno jídlo. Pokud sní pouze polévku, může být doplněna o nízkobílkovinné pečivo, a tak z toho bude plnohodnotná strava (Komárková, 2003).

U dětí s PKU v předškolním věku musí rodiče věnovat pozornost přípravě stravy a výchově. Pro dítě nastává nová životní etapa, která z počátku může přinést spoustu starostí a problémů, hlavně v oblasti adaptace s vrstevníky

a učitelé. Pro některé děti může být těžké zvyknout si na nový denní režim a kolektiv vrstevníků. Další otázkou je jídlo. V této době by neměl být problém domluvit se s personálem ze stravovací jednotky na podávání již doma uvařeného jídla, nebo vaření dietních pokrmů přímo pro dítě s fenylketonurií, kdy kuchař vaří přímo naplánované pokrmy. Dietní přípravek by měl být používán minimálně ve třech denních dávkách vždy po jídle, nikoli na lačno (Komárková, 2003).

2.6 Ovlivňování hladiny Phe v krvi dítěte

Sledování hladiny Phe v krvi dítěte je velmi důležitou součástí při hlídání onemocnění. Je normální, že hladiny mohou často různě kolísat v závislosti s růstem anebo jinými chorobami, které může dítě dostat. Avšak konzumací předepsaného množství bílkovin a PKU přípravků můžeme tyto výkyvy minimalizovat (www.svetpku.sk).

2.7 Léčba PKU v dospělosti

Člověk by měl dodržovat přísnou nízkobílkovinnou dietu po celý život. Za tímto názorem si stojí i odborné lékařské společnosti a metabolické ambulance v ČR. Každý dospělý člověk má svobodnou volbu a záleží na něm, zda se rozhodne dietu dále dodržovat. Dříve se propagoval takový přístup, který říkal, že se v dospělosti dieta držet nemusí, protože nervový systém je již vyžralý. Pokud člověk přejde na volnější dietu nebo dokonce na normální stravu, může pozorovat negativní vliv na nervový systém. Když člověk dietu vysadí může pozorovat různé změny kvůli vysoké koncentraci fenylalaninu v krvi, mezi které patří poruchy koncentrace, zhoršená schopnost se učit, problémy se studiem, poruchy paměti, vztahové problémy atd. (Puda, Lhotáková, Samková, 2017).

Všem pacientům s PKU se doporučuje dodržovat nízkobílkovinnou dietu, a s ní spojenou konzumaci dietních přípravků. Dále by měl fenylketonurik dodržovat pravidelné kontroly v metabolické ambulanci. I když je tento způsob celoživotní léčby finančně i časově náročný, nemocný tak předejde již zmíněným komplikacím (Puda, Lhotáková, Samková, 2017).

2.8 Fenyلكetonurie a těhotenství

Syndromem maternální fenyلكetonurie (MPKU) nazýváme stav, při kterém dochází v důsledku vysokých hladin fenyلكalaninu (Phe) v krvi matky k poškození plodu v době jeho vývoje v děloze. U takto narozených dětí se v 92 % objevuje mentální opožďení (retardace), v 73 % malý obvod hlavy (mikrocefalie), ve 40 % nízká porodní hmotnost a ve 12–15 % vrozené vývojové vady (Puda, Lhotáková, Samková, 2017).

Příprava na těhotenství a těhotenství samotné znamená pro ženu poměrně náročné období, kdy by se měla v potravě vyvarovat fenyلكalaninu. Při tomto stravování by mohlo dojít k nedostatku některých vitaminů, bílkovin, železa, selenu a zinku. Léčba v těhotenství vyžaduje individuální plán, aby nedocházelo ke špatnému stravování, protože by mohlo způsobit problémy nejen těhotné ženě, ale i plodu. Při péči o těhotnou spolupracuje celá řada lékařů a metabolický tým. Díky důslednému dodržování diety, může mít fenyلكetonurička zdravé dítě (Hejmanová, 2013).

2.9 Optimální koncentrace Phe v krvi

Dle Ambulance dědičných poruch metabolismu, Pediatriká klinika FN Brno máme tyto hodnoty:

Tabulka 3: Koncentrace fenyلكalaninu v krvi

Optimální koncentrace fenyلكalaninu v krvi, které doporučujeme v našem metabolickém centru (Pediatriká klinika FN Brno)				
	věk 0-10 let	10-18 let	Dospělí	příprava + gravidita
mg/dl	2-4 (max.6)	2-max.10	2-max.15	2-4(max.6)
μmol/l	120-240 max.360	120-600	120-900	120-240 max.360

(Zdroj: Procházková, 2013)

Všeobecně se předpokládá, že pacienti s klasickou PKU mají hodnoty tolerance mezi 200–500 mg Phe na den. Pacienti s lehčí formou mohou mít toleranci více než 500 mg Phe na den (Hoffman, 2018).

2.10 Monitorování léčby a klinické sledování pacientů

Tabulka 4: Doporučení pro monitorování léčby a klinické sledování pacientů

Věk	Monitorování	
	Hladiny Phe v krvi	Klinické sledování
0-3 rok	1x týdně	Každé 3 měsíce
4-6 let	1x za 2 týdny	Každé 3-6 měsíců
7-9 let	1x za 2 týdny	Každých 6 měsíců
10-15 let	1x měsíčně	Každých 6 měsíců
Adolescenti/ Dospělí	1x za 2-3 měsíce	1x ročně

(Zdroj: Fernandes, 2008)

Klinické sledování zahrnuje sledování celkového zdravotního stavu člověka, měření výšky a hmotnosti, měření obvodu hlavy, psychologický a neurologický vývoj (Fernandes, 2008)

2.11 Jak vypočítat obsah Phe v potravinách?

Například: Kolik Phe obsahuje jedna hruška?

- Musíme zjistit váhu hrušky tím, že ji zvážíme.
- Vyhledáme v tabulkách, jaké množství Phe se nachází ve 100 g hrušky.
- Použijeme tento vzorec (obr.5):

Obrázek 5: Vzorec pro výpočet

Vzorec : potravina v gramoch x $\frac{\text{obsah Phe v 100 g}}{100 \text{ g}}$ = mg Phe

(Zdroj: Maníková 2011)

- Hrušku jsme zvážili a váží 130 g, 100 g hrušky dle tabulek obsahuje 14 mg Phe
- $130 \times (14 : 100) = 130 \times 0,14 = 18,2 \text{ mg Phe}$ (Maníková, 2011)

2.12 Přehled některých léčebných produktů

Léčebné preparáty neboli uměle vytvořené směsi aminokyselin, se využívají při léčbě u většiny případů dědičných metabolických poruch. Jedná se o přípravky, které nahrazují přirozeně se vyskytující složky stravy, kdy se v případě fenylketonurie jedná hlavně o bílkoviny, kterých nemocný může přijímat v normální formě pouze omezené množství kvůli obsahu fenylalaninu (Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s. © 2009-2019)

Tyto léčebné preparáty slouží jako hlavní náhrada bílkovin (bez fenylalaninu nebo s minimálním množstvím, které je vždy uvedeno) a nemocný by měl denně konzumovat takové množství aminokyselinových směsí, které mu doporučí jeho lékař. Aminokyselinové preparáty je vhodné si rozdělit na více dílů a konzumovat je po jídle, jelikož se jedná o uměle vytvořené aminokyselinové směsi, které mezi sebou nemají chemické vazby a jsou tudíž velmi rychle vstřebatelné do krve (Dieta-pku.cz).

PKU přípravků najdeme celou škálu například od firmy Nutricia, kde se jedná o směs esenciálních a neesenciálních aminokyselin, buď bez obsahu a nebo s nízkým obsahem fenylalaninu. Každý druh preparátu může být obohacen

o různé sacharidy, vitaminy, minerální látky a stopové prvky. Každý druh je určen pro konkrétní věkovou skupinu nemocných. A jsou buď v práškové nebo tekuté formě (svet-pku.cz).

2.13 Příspěvky od pojišťoven na nízkobílkovinnou dietu

- Všeobecná zdravotní pojišťovna České republiky má v programu zahrnut příspěvek na nízkobílkovinnou dietu pro pojištěné pacienty s vrozeným metabolickým onemocněním (klasická fenylketonurie či pro jiné hyperfenylalanémie). Příspěvek je určen pro děti do 18let či pro studenty do 26let (se statutem nezaopatřeného dítěte) a může činit až 10 000 Kč za rok. Příspěvek bude poskytován dvakrát ročně, a to vždy za uplynulé pololetí v maximální výši 5 000 Kč. Pacient musí doložit doklad o nákupu potravin s označením „nízkobílkovinné, či PKU“ (VZP ČR, © 2019).
- Oborová zdravotní pojišťovna spustila příspěvkový program pro pojištěnce s dědičným metabolickým onemocněním – fenylketonurií. Příspěvek může být ve výši až 5 000 Kč ročně. Tento příspěvek mohou získat všichni klienti OZP. Klient musí k žádosti o příspěvek doložit i kopii lékařské zprávy, která potvrzuje diagnostikovanou fenylketonurii (OZP, © 2019).
- Zaměstnanecká pojišťovna Škoda nabízí všem pojištěným pacientům s onemocněním fenylketonurie příspěvek, na úhradu dietního stravování, ve výši až 4 000 Kč za rok. Pojišťovna požaduje od pojištěnce vyjádření ošetřujícího lékaře vyjádření o nezbytné dietě (Hlaváčková, © 2019).
- Vojenská zdravotní pojišťovna České republiky vyplácí speciální příspěvek pro klienty s fenylketonurií či hyperfenylalaninemií v maximálně výšce 4 000 Kč ročně, který se vztahuje na speciální nízkobílkovinné potraviny. Aby doklad o úhradě speciálních potravin byl akceptován, musí být doložen v českých korunách. Pro uznání příspěvku musí klient k žádosti doložit i potvrzení od lékaře, které potvrzuje diagnózu fenylketonurie (VOZP, © 2019).

- Česká průmyslová zdravotní pojišťovna poskytuje příspěvek na nízkobílkovinnou dietu zákonným zástupcům dětí s fenylketonurií. Pojišťovna přispívá částkou až 1 000 Kč. Potraviny musí být na dokladu o zaplacení prokazatelně označené („*nízkobílkovinná potravina*“ nebo „*PKU*“). Pro čerpání příspěvku musí klient doložit i potvrzenou diagnózu od lékaře (cpzp.cz).

2.14 Metabolická pracoviště

V České republice:

- Všeobecná fakultní nemocnice (VFN)
Klinika dětského a dorostového lékařství (KDDL)
- Metabolické centrum
Ambulance (Dětský areál Karlov, budova E1 – přízemí)
Ke Karlovu 2
128 08 Praha 2
- Fakultní nemocnice Královské Vinohrady (FNKV)
Klinika dětí a dorostu
- Fakultní nemocnice Brno, Pracoviště Dětská nemocnice
Pediatrická klinika

(Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s. © 2009-
2019)

3 Cíl práce a výzkumné otázky

3.1 Cíl práce

Cílem mé bakalářské práce s názvem „Dieta při fenylketonurii“ je zhodnotit jídelníčky dětí vzhledem k doporučeným hodnotám Phe ve stravě a zmapování dopadu diety do života dítěte (jak děti a jejich rodiny zvládají toto onemocnění, jak je finančně tato dieta náročná a jaká je vůbec dostupnost potravin).

3.2 Výzkumné otázky

Vzhledem k tématu bakalářské práce jsem se rozhodla pro následující výzkumné otázky:

- Výzkumná otázka č. 1: Jaký má vliv dodržování diety na nemocného a jeho duševní vývoj?
- Výzkumná otázka č.2: Jak děti a jejich rodiny zvládají velké dietní omezení, hovoříme-li o stravování?
- Výzkumná otázka č.3: Jaká je dostupnost potravin pro fenylketonuriky?
- Výzkumná otázka č.4: Jak náročná je dieta po finanční stránce?

4 Metodika výzkumu

4.1 Typ výzkumného šetření

Pro tuto bakalářskou práci jsem použila při výzkumném šetření metodu kvalitativního výzkumu, kde jsem získala všechny potřebné informace pomocí nestrukturovaného rozhovoru s maminkami nemocných dětí a jednou ženou, která je fenylketonurička v přípravě na mateřství. Od pacientů jsem získala popis onemocnění, reakci rodičů na zjištěné onemocnění, informace o tom, jaké potraviny nemocný konzumuje a jak jsou k sehnání. Dále jsem od každého získala jídelníček na dva dny, kde nám přiblíží, jaké množství určitých potravin fenylketonurik konzumuje.

4.2 Výzkumný soubor

Pro výzkumné otázky jsem oslovila matky pěti dětských pacientů a jednu ženu fenylketonurickou, která je v přípravě na mateřství.

5 Lidé s PKU

5.1 Jonáš, 7 měsíců

Maminka Jarka: „Ve středu nás pustili domů z porodnice se zdravým synem Jonáškem. Jako zdravotník vím něco o novorozeneckém screeningu, ale v té chvílce radosti jsem si myslela, že se nás to pořádně netýká. Ve čtvrtek mi zvonil telefon s neznámým číslem, kde se ozval hlas paní docentky Procházkové, která mi stručně vysvětlila, že má Jonáš pozitivní screening na fenylketonurii, a proto je velmi důležité, abychom se dostavili hned druhý den do Brna k vyloučení nebo potvrzení nemoci. Sbalit věci jsme si měli na týden. Moje pocity? Bezmoc. Otázka proč zrovna my? Co bude náš syn jíst? Bude zdravý?“

„Byli jsme nazlobení a měli strach – jak vychovám dítě, které nesmí jíst nic co by mu ublížilo? Budeme vědět co a jak? Ale postupem času, když si člověk uvědomí, že dítě má dvě zdravé nohy a dvě zdravé ruce, dojde mu, že má v podstatě zdravé dítě a až na odlišnou stravu bude vlastně v pořádku. Naše obavy kompenzuje to, že všechno naznačuje tomu, že z něj bude šídlo a dítě co neposedí. A ten jeho nádherný úsměv, o tom ani nemluví.“

„Hned od začátku jsme dostali speciální mléko Comida A a střídali jsme ho s Nutrilonem. Nutrilon mohl 330ml/24hod. Mohla jsem i kojit, ale psychicky jsem celou situaci nezvládala a o mléko jsem přišla. První tři dny v Brně mohl jíst jen Comidu, aby se mu snížila hladina Phe v krvi.“

„Na kontrolu hodnot Phe v krvi jsme chodili do Jonáškových tří měsíců každý týden, od jeho tří měsíců chodíme ob týden. Výsledky hladiny Phe v krvi mi chodí vždy v sms zprávě, kde nám paní docentka píše, jak máme upravit množství mléka.“

„Jonáš měl zpočátku dovoleno za den 30 mg Phe v zelenině a 30 mg Phe v ovoci. Postupně nám bylo dovoleno 45 mg Phe v bramborách a rýži, dále 12 mg Phe v mrkvovém piškotu a 12 mg Phe v pudinku. Dále máme dle množství Phe dovoleno 200 ml Nutrilonu/24hodin. Vždycky když má hlad, můžu mu podávat Comidu dle chuti.“

„Po finanční stránce je to ze začátku stejné jako u zdravého dítěte. Nutrilon nebo kojení a Comida, dále normální zavádění příkrmů. Postupem času, kdy se zavádí nízkobílkovinné potraviny, začíná být dieta poměrně drahá, ale to nás čeká až později.

Zatím sleduji, kde se dají sehnat potraviny za relativně dobrou cenu a nabízí se Polsko, kde jsou ty samé výrobky jako v Čechách levnější až o 25 %.“

„Vývoj dítěte probíhá dle lékaře v pořádku.“

Jídelníček:

3-4 hod.	180 ml Comida A	
8 hod.	10 ml Nutrilon 1 100 ml Comida A	
11-12 hod. Oběd	25 g vařené brambory 42,5 g mrkev 55 g rajčata Lžička másla	22,5 mg Phe 8,5 mg Phe
15 hod. svačina	Přesnídávka ze 100 g jablek 42,5 g broskve	15 mg Phe 15 mg Phe
15-19 hod.	Čerstvé ovoce – hrozny	15 mg Phe
19 hod.	100 ml Nutrilon 1 100 ml Comida A	
22 hod.	120-180 ml Comida A	

5.2 *Oliver, 3 roky*

Příběh očima matky (Zuzana): „Když mi zavolala dětská doktorka, že se máme dostavit do ambulance, přišli jsme hned na řadu. Paní doktorka mi sdělila, že přišly výsledky z novorozeneckého screeningu z Bánskej Bystrice – náš Oliverko je pozitivní na PKU. Znamenalo to, že se musíme dostavit do nemocnice v Bánskej Bystrici, kde na nás již byli připraveni. Pokud nepřijedeme, může to způsobit trvalé poškození mozku dítěte. V tomto momentu to pro mě byla rána a brečela jsem po celou dobu balení až po cestu do nemocnice. Tam pro mě byly takhle těžké ještě následující tři dny. Nejhorší bylo, že jsem na jednu stranu byla s mým dítětem, které má dva týdny a potřebuje mě, ale na druhou stranu jsem nechala doma starší dítě jen s manželem a babičkou. Tak jsem byla smutná, lékaři neustále chodili v nemocnici na náš pokoj a stále nás vyšetřovali, píchali, měřili. Dostala jsem knihu a nějaké časopisy o tom co je to fenylketonurie a jaké má následky. Když jsem si o tom všem četla, tak jsem si řekla, že je na čase přestat plakat a udělat vše potřebné, aby bylo moje dítě v pořádku. Čím dřív se s tím smírím, tím to bude i lehčí pro mého syna. Tímto začala nová etapa našeho života. Ze začátku to byly samé tabulky, počítání bílkovin a Phe, vážení potravin a strach z každého onemocnění, aby se nezvýšila hladina Phe v krvi dítěte. Lékaři se nám snažili stanovit dietu. Obvyčně to trvá dva týdny, u nás to bylo asi dva a půl měsíce. Neustále jsme se vraceli na začátek. Potom jsme strávili ještě několik dní hospitalizování v nemocnici, ale zvládli jsme to.“

„Teď jsou Oliverovi 3 roky, vyrůstá a funguje jako každé jiné dítě. Když vyrůstal učili jsme ho formou hry, jaké potraviny smí a jaké jsou pro něj riziko, které může způsobit, že bude muset být v nemocnici zavřený mezi čtyřmi stěnami bez čerstvého vzduchu. Velmi nám v tom pomáhala i naše čtyřletá dcera, která vždy kontroluje, co bráška zrovna jí, anebo když mu někdo něco nabízí. On sám sice hned říká, že to nesmí, že by se mu zvýšila hladina Phe, ale když si není jistý a já jsem mu na blízku, hned se mne zeptá. Od února tohoto roku (2018) začal chodit do školky, kam se velmi těšil a je tam rád. Vůbec mu nevadí, že má někdy odlišné jídlo od ostatních. Ví, že to tak musí být. Jídelníček

se mu vždy snažím přizpůsobit podle jídelníčku, který je zrovna na daný týden ve školce. Každé ráno nosím do školky v dózách snídani, oběd a hlavně aminokyseliny. Oliver s tím nemá problém a děti se mu už i teď snaží donést v den jejich narozenin sladkost, kterou může i on. Učitelky nám vyšly také vstříc. Trochu jsem je poučila, co může, co nesmí a co musí. Náš Oliverko se ve školce zlepšil i v jedení potravin, které dříve nechtěl jíst.“

„Občas má část naší rodiny problém se mu přizpůsobit a ohlídat ho, ale někteří členi to berou již bez problémů. Když jede například k babičce na dva dny, tak s sebou dostane potraviny a aminokyseliny, plus seznam kdy má co jíst. Můj manžel stále ještě doufá, že tato nemoc postupem času vymizí, a že s námi Oliver bude moci jíst maso. Ale oba dva víme, že to tak nebude.“

„S ohledem na jeho potraviny můžu říct, že je to strašný business. Oproti minulosti je to ale lepší při výběru potravin – pečiva, sladkostí a hlavně v jejich dostupnosti. Nízkobílkovinné potraviny na Slovensku téměř nikde v kamenné prodejně nekoupíte. Musíme nakupovat přes internet, nebo občas nějaké potraviny seženu v některých prodejnách se zdravou výživou. A to také většinou jen na objednávku. O některých potravinách nemají ani tušení, že existují. Ještě využívám asi pět internetových obchodů na Slovensku.“

„Začala jsem nakupovat v jedné zdravé výživě v Polsku, kde se většina těchto potravin vyrábí a cena je tedy nižší. To, co není dostupné na Slovensku nebo v Čechách, objednávám přímo v Německu ve firmě, kde se dané potraviny také vyrábí.“

„Zásah do rodinného finančního rozpočtu je to velký. Troufla bych si říct, že téměř polovina peněz jde na léčbu našeho syna. Jsme rádi, že nám zdravotní pojišťovna hradí aminokyseliny, i když v některých případech musíme platit i doplatek.“

„Jestli se naše dítě vyvíjí v pořádku? Dle lékaře ano.“

Jídelníček na dva dny:

	Pondělí	Phe	Úterý	Phe
Snídaně	Pohár ovoc. výživy 200 g 5 ks piškot Balviten Comida	27 mg 2,9 mg 0 mg	PKU chléb 100 g Dýňovo-zázvorová pasta 50 g Okurka 50 g Comida	10-15 mg 22 mg 7 mg 0 mg
Svačina	Banán 115 g Anamix	74,7 mg 0 mg	Jablko 150 g Anamix	13,5 mg 0 mg
Oběd	Vařené brambory Máslo 10 g Comida	120 mg 3,6 mg 0 mg	Zeleninová polévka s PKU těstovinou 250 ml Bramborové pyré 100 g Pečená hlíva 75 g Zeleninový salát 150 g Comida	27 mg 65 mg 55 mg 34 mg 0 mg
Svačina	NB chléb 2 ks 10 g máslo 10 g paprika	12 mg 3,6 mg 5,4 mg		
Večeře	Těstoviny Mevalia 70 g	16,1 mg	Segedínský guláš 100 g	20 mg
	+olej, cukr Kokosový keks 2 ks LP drink 1dcl	0 mg 5,78 mg 10 mg	PKU knedlík 150 g	16 mg
Celkem		270 mg		274 mg

5.3 Adéla, 4,5 let

Průběh očima matky: „Adélka se narodila 30.9.2013, 4 týdny před termínem. Porodní míry byly 2,61 kg a 46 cm.“

„Po týdnů nás propustili z porodnice a následující den volala lékařka z metabolické ambulance v Dětské nemocnici v Brně.“

„Oznámila nám, že naše dcera byla zachycena v rámci novorozeneckého screeningu, a že její test je pozitivní na fenylketonurii. Požádala mne, abychom přišli ráno na kontrolní odběry krve a odkázala na webové stránky www.novorozeneckyscreening.cz (ty tehdy vypadaly jinak). Jediné, co jsem z nich byla schopna vnímat bylo, že mé dítě bude retardované („neléčená fenylketonurie vede k těžké mentální retardaci jedince...“).“

„Následující den Adélka absolvovala kontrolní odběry a byli jsme přijati k hospitalizaci. Na pokoj za mnou denně chodila ošetřující lékařka z metabolické ambulance a pomalu vše vysvětlovala. V nemocnici jsem dostala materiály k prostudování (kuchařku, tabulky, povídání o nemoci). Jediné, co si z pobytu pamatuji je, že jsem ho celý probřečela.“

„V nemocnici jsem musela přestat kojit, Adélka místo mléka začala dostávat aminokyseliny. Asi ob den jí odebírali krev a zjišťovali hladinu PHE v krvi. Po pěti dnech, když hladina PHE klesla, nás propustili. V lékárně jsme dostali aminokyseliny a já měla dovoleno kojit určité množství mléka denně. Kojení „v úkolu“ bylo nesmírně stresující (vážení před a po každém kojení a kojení 3 × denně), takže po 2 měsících jsme přešli na Nutrilon.“

„V Adélčině roce a půl mi zaměstnavatel nabídl poloviční úvazek s možností home office. To mi umožnilo zůstat s Adélkou do jejích 4 let doma. Od nástupu do školy jsem přešla na zkrácený 7hodinový úvazek, s možností home office dle potřeby.“

„V září 2017 nastoupila Adélka do školky. Každé ráno se doma nasnídá a vypije preparát. Do školky nachystám svačinku, oběd, preparát a odpolední svačinku. Doma potom má ještě večeři a preparát.“

„Když školka vyrazí na výlet, chystám oběd ve formě sendviče, aby mohla jíst společně s dětmi. Když mají oslavu narozenin, Adélka má u paní učitelky své bonbóny, doma nachystáme křupky, a paní učitelka kontroluje, jestli dětský šampus neobsahuje aspartam. Adélka je naučená, že když dostane nějakou sladkost musí mi ji ukázat, nesmí ji sníst. Děti v rámci narozeninových oslav rozdávají bonbóny, brumíky, nebo jiné sladkosti. Adélka si je schová do skříňky a doma mi je ukáže. A buď nachystám další den jídelníček tak, aby si mohla něco z toho, co dostala, sníst a nebo dá sladkost bráchovi a ona dostane svou vlastní sladkost.“

„Adélka má poměrně šťastnou povahu a moc se netrápí. Akceptovala, že má „nemocné břicho“ a nesmí jíst to co ostatní, a ještě musíme všechno zvážit.“

„Pokud je to možné, snažím se zařadit do jídelníčku co nejvíc běžně dostupných potravin. Sójovým a rýžovým dezertům říkáme jogurt, do kterého sypeme

nízkobílkovinné křupinky a má snídani jako brácha nebo táta. Kupujeme náhražky sýrů, masa, čokolády. Běžné nízkobílkovinné pečivo jako chleba, rohlíky či sladké rohlíky, pečou sama doma. Podle potřeby si reguluji množství PHE v pečivu přidáním pšeničné mouky. Většinu jídla mrazím. K obědu mívá Adélka brambory nebo rýži a k tomu zeleninovou omáčku. Těstoviny nevyhledává.“

„Adélčina denní tolerance je 385 mg PHE. K obědu mívá zeleninovou omáčku, kterou chystám tak, aby porce měla 40 mg PHE.“

„Zhruba jednou za čtvrt roku objednávám Adélce potraviny na www.pkudieta.cz. Objednávka je obvykle okolo 4000,-. Objedávám mouku, salámy, párky, vaječnou náhražku, těstoviny, cereálie, sladkosti, čokoládu, slané věci (křupky, tyčinky).“

„Sýry (veganské), stejně jako náhrada jogurtu (sojáček, rýžový dezert) se dají koupit v běžném obchodě. Nízkobílkovinné mléko objednávám v nemocnici v lékárně. Sladkosti (oplatky, čokoládu), které nakoupím, rozdám babičkám, aby mohli Adélce nabídnout, když přijdeme na návštěvu.“

„O prázdninách u každé babičky stráví minimálně týden s tím, že babičky se starají o dietu. Vaří brambory nebo rýži a všechno ostatní dostanou ode mne. V krabičkách dostanou zeleninu k obědu, chleba, rohlíky, buchty (vše zmrazené a popsané s hodnotou PHE na 100 g nebo na krabičku). Dostanou sojáčky, pudinky, pomazánky, salám, sýr (vše popsané s hodnotou PHE na porci nebo na 100 g).“

„Každé jídlo musí zvážit a zapsat do sešitu a musí dodržovat denní limit (v toleranci ± 10 mg PHE).“

„V sešitu mají přehled nejběžnějšího ovoce a zeleniny s hodnotami PHE, takže zeleninu a ovoce zváží a samy spočítají množství PHE.“

„Dle lékaře probíhá vývoj v pořádku.“

Jídelníček na dva dny:

	Pondělí	PHE	Úterý	PHE
Snídaně	25 g chleba	5 mg	140 g kokos. jogurt	70 mg
	1 křepelčí vajíčko	60 mg	10 g křupky	26 mg
Preparát	13 g xPHE kid 15 g basic-P		13 g xPHE kid 15 g basic-P	
Svačina	45 g rohlík	29 mg	Buchta	13 mg
	10 g Nuty	20 mg	50 g mrkev	14 mg
	čokopomazánka		60 g jahody	26 mg
	54 g meruňky	24 mg		
Oběd	100 g brambor	88 mg	80 g rýže	80 mg
	Zelenina	40 mg	Zelenina	40 mg
Preparát	1 bal. PKU Air		1 bal. PKU Air	
Svačina	25 g chleba	5 mg	35 g banánek v čoko	17 mg
	20 g pomazánka	41 mg	22 g kedluben	
	10 g křupky	21 mg		22 mg
	118 g meruňky	52 mg		
Večeře	NB mléko	0 mg	10 g mléko	17 mg
	10 g křupky	21 mg	20 g křupky	51 mg
	10 g pukance	30 mg		
Preparát	13 g xPHE kid		13 g xPHE kid	
	15 g basic-P		15 g basic-P	
Celkem		379 mg		376 mg

Tyto tabulky (tab.5-8) přehledů obsahu fenylalaninu, bílkovin a energie v přípravcích umělé kojenecké výživy, v kojenecké stravě a v dětských kaších jsem získala od Adélčiny maminky a přikládám je do bakalářské práce.

Tabulka 5: Přehled obsahu fenylalaninu, bílkovin a energie v přípravcích umělé výživy kojence s PKU

Název	PHE (mg)		Bílkoviny (100g)		Energie			
	100ml	100 g prášku	100ml	100 g prášku	100ml		100 g prášku	
Léčebné přípravky					kJ	kcal	kJ	Kcal
Analog LPC	-	-	2,0	13,0	300	72	1990	475
PKU 1 mix	-	-	1,3	10,1	280	67	2150	514
PKU 2 mix	-	-	4,1	27,0	282	67	1881	448
Počáteční mléko								
Mateřské mléko	50-60	-	1,1	-	286	68	-	-
Nutrilon 1	60	450	1,3	11,1	280	67	2140	512
Sunar baby	60	492	1,45	11,2	285	68	2190	524
Sunar HA1	70	590	1,6	11,8	284	68	2105	503
Beba 1 premium Nestlé	50-60	480	1,24	9,6	282	68	2170	519

Pokračující mléko								
Nutrilon 2	92	652	1,8	12,9	295	70	2234	530
Nutrilon 3	112	691	1,9	12,0	315	75	2005	478
Sunar plus	65	467	2,1	14,9	287	69	2081	497
Sunar	138	1020	2,7	20,0	275	66	2034	486

(Zdroj: materiály poskytnuté od maminky)

Tabulka 6: Přehled obsahu fenylalaninu, bílkovin a energie v kojenecké stravě I.

(období od ukončeného 5.měsíce věku)

Název	PHE (mg)		Bílkoviny (100 g)		Energie			
	100ml	100 g prášku	100ml	100 g prášku	100ml		100 g prášku	
Zeleninové příkrmy Hipp					kJ	Kcal	kJ	Kcal
Karotka (125 g)	22	28	0,5	0,6	126	30	158	38
Karotka s brambory (125 g)	26	32,5	0,7	0,9	210	50	265	63
Karotka s kukuřicí (190 g)	42	80	1,3	2,5	399	95	766	180
Dýně s rýží (190 g)	54	103	1,4	2,6	378	90	718	171
Cuketa s brambory (125 g)	64	80	1,3	1,6	315	75	395	94
Zeleninová směs (125 g)	46	58	1,3	1,6	273	65	341	81
Květák s brambory (125 g)	60	72	1,2	1,4	210	50	252	60
Zahradní zel. s rýží (125 g)	87	109	1,5	1,9	294	70	370	88

(Zdroj: materiály poskytnuté od maminky)

Tabulka 7: Přehled obsahu fenylalaninu, bílkovin a energie v kojenecké stravě II.

(období od ukončeného 5.měsíce věku)

Název	PHE (mg)		Bílkoviny (100 g)		Energie			
	100ml	100 g prášku	100ml	100 g prášku	100ml		100 g prášku	
Ovocné příkrmy Hami					kJ	Kcal	kJ	Kcal
Jablko první lžička (110 g)	8,1	9,0	0,3	0,3	220	53	242	58
Jablko (200 g)	8,3	16,6	0,3	0,6	218	52	436	104
Borůvky (200 g)	9,0	18,0	0,3	0,6	336	80	672	160
Broskev (200 g)	11,0	22,0	0,4	0,8	319	76	638	152
Mango, banán (200 g)	8,1	16,2	0,3	0,6	288	69	576	138
Meruňka (200 g)	11,0	22,0	0,4	0,8	334	80	668	160
Banán, pomeranč (200 g)	11,0	22,0	0,4	0,8	290	69	580	138
Jahody (200 g)	11,0	22,0	0,4	0,8	335	80	670	160

(Zdroj: materiály poskytnuté od maminky)

Tabulka 8: Přehled obsahu fenylalaninu, bílkovin a energie v kojenecké stravě III. (období od ukončeného 5.měsíce věku)

Název	PHE (mg)		Bílkoviny (100 g)		Energie			
	100ml	100 g prášku	100ml	100 g prášku	100ml		100 g prášku	
Vhodné pouze v omezeném množství					kJ	Kcal	kJ	Kcal
Šlehačka ke šlehání	94	-	2,1	-	1331	317	-	-
Smetana 12 % T	120	-	2,4	-	1325	315	-	-
Pařížanka (100 g)	118	118	2,5	2,5	916	218	916	218
Krajanka (140 g)	100	140	2,4	3,4	941	224	1317	313

(Zdroj: materiály poskytnuté od maminky)

5.4 *Martin, 7let*

Příběh očima maminky: „Máme dva syny, Péťu, 11 let (bez fenylketonurie) a Martínka, 7 let s klasickou PKU (aktuální denní tolerance PHE 440mg).“

„O Fenylketonurii jsem neměla ani tušení, dokud se nenarodil Martínek. Když jsme přijeli z porodnice domů, zvonil mi telefon, cizí číslo. Od této chvíle bylo najednou všechno jinak. Bylo mi sděleno, že Martínek má fenylketonurii. Najednou jsem měla plno otázek, co vlastně PKU znamená, strach a pláč. Hned jsem si začala hledat informace na internetu.“

„Druhý den jsme byli hospitalizováni v Praze, kde se měla potvrdit nebo vyvrátit fenylketonurie u Martínka, případně jakou formu PKU má. V nemocnici jsme byli asi týden a lékaři prováděli různé testy. Na tento týden asi nikdy nezapomenu, stejně jako každá maminka, která si tímto prošla. Bylo mi smutno, měla jsem strach, ale měla jsem obrovský štěstí na lidi kolem nás. Sestřičky byly velmi empatické, milé, snažily se radit a se vším pomáhat. Naše obrovský dík patří paní doktorce Pazdírkové a paní Komárkové, které za námi docházely, všechno nám vysvětlily a byly velmi trpělivé. Odpovídaly mi i na otázky, které mi teď přijdou spíš úsměvné, ale v tu chvíli to všechno pro mě bylo doopravdy důležité. V hlavě jsem měla otázky – Jak to jednou všechno bude? Co bude vlastně Martínek papat? Jak zvládneme školku, školu, různé výlety a dovolené?“

„Všechny tyto obavy byly zbytečné. Vše se pozvolna zajelo. Po návratu domů z nemocnice jsem Martínka kojila omezeně. To znamenalo, že mateřské mléko tvořilo jednu část stravy a druhou část tvořilo mlíčko speciální – aminokyseliny bez fenylalaninu. Potom jsme postupně zkoušeli příkrmy, zeleninu, ovoce, kaše. Tímto postupným zaváděním příkrmů, vzniklo dostatek prostoru a času naučit se počítat množství fenylalaninu v potravinách. Plánování a sestavování jídelníčků se stalo součástí našeho života. Velkým pomocníkem mi byl i kurz vaření a pečení pro fenylketonuriky. Seznámila jsem se zde s ostatními maminkami, mohly jsme si popovídat a poradit si navzájem. Díky jedné z maminek, jsem si zařídila účet na facebooku, kde jsem se přidala do skupiny PKU MAMINKY. Od této doby je všechno veselejší, mám se s kým poradit, měníme si recepty, jsme vlastně jedna velká parta.“

„Martínek rychle vyrostl a nastoupil do školky. Obavy jsem z toho měla, ale zvládl to úplně bez problémů. Nosil si z domova své jídlo, které mu paní kuchařky ohřály a stoloval normálně s ostatními dětmi. Je to hrozně společenský dítě, které má pořád kolem sebe spoustu kamarádů (i někteří jeho kamarádi mají PKU).“

„Když jde Martínek na oslavu, nebo nějakou akci, tak si vždycky nosí svoje jídlo i například svůj dort. Svoje jídlo si už pozná. Když se u nás sejdou jeho kamarádi, máme plný dům dětí. Svačinky se snažím připravit tak, aby si mohli vzít třeba společně – jablka. Potom připravuji svačinky pro ostatní děti normální a pro Martínka to jeho. Všichni jeho kamarádi to neřeší. Martin je velmi veselý povahy a prostě si užíváme život co to jde.“

„Měla jsem strach i z výletů a dovolený, ale nakonec jde vždycky všechno vyřešit. Na dovolenou jezdíme hlavně do apartmánů, které mají kuchyňku, abych mohla pro Martínka připravit jeho jídlo. Třeba když jsme byli na horách, tak jsem mu v docela polních podmínkách uvařila buchtičky s krémem a měla jsem to s sebou v batohu, abychom si pak všichni společně mohli dát na svahu oběd. Všechno jde.“

„Po finanční stránce je to těžší posoudit, ale co mohu říci, tak strava pro fenylketonuriky je několikanásobně dražší. Nakupujeme hodně v obchodech Tesco – ovoce, zelenina, vhodné sýry (mají tam 2), pomazánky.“

„Letos jsme dokonce byli i na srazu fenylketonuriků. Pro fenylketonuriky bylo zajištěno jídlo, takže si děti mohly užívat ten „luxus“ jako někde v hotelu. Byl zajištěn program, ochutnávka preparátů, vaření a pečení. Hlavně děti dováděly a maminky si mohly v klidu popovídat. Všem to doporučuji.“

PKU preparáty (denně, po každém jídle):

Snídaně	PKU 2 MIX
Svačina	PKU 2 PRIMA
Oběd	PKU 2 PRIMA
Svačina	PKU 2 PRIMA
Večeře	PKU 2 PRIMA

Jídelníčky na tři dny:

	Pondělí	PHE	Středa	PHE
Snídaně	Domácí avokádová pomazánka +PKU pečivo	49mg	Rýžová kolečka	40mg
Svačina	Jablka (181 g)	16mg	Hummus pomazánka +PKU pečivo Jablko	17,8mg 9mg
Oběd	Bramborový salát	130mg	Bramboračka Bramborový knedlík Ovocný rozvar	50mg 59,9mg 13,9mg
Svačina	Meruňky Sušenky Kolakakor	40mg 40mg	Borůvky (100g) Domácí ciabata + máslo	16mg 30mg
Večeře	PKU pizza Piškoty Opavia	80mg 30mg	Domácí zeleninová pomazánka + PKU pečivo Zelenina	80mg 35mg
Ostatní	„d'obání mezi jídlem“	45mg	Bebe Brumík PKU krekry	69mg 19mg
Celkem		440mg PHE		439,6m g PHE

5.5 *Teo, 12 let*

Příběh očima matky: „Syn se narodil v červenci v roce 2007. Trpí vrozenou metabolickou poruchou-fenylketonurií.“

„Z novorozeneckého screeningu v laboratoři zjistili podezření na fenylketonurii, kterou následně potvrdily i testy v nemocnici v Brně. Začátky byly velmi náročné. Člověk neustále přemýšlel, jestli bude všechno v pořádku, jestli dieta byla nasazena včas, co vlastně bude jíst, když může jen cukr, ocet a olej. Naštěstí ze začátku pije miminko jen preparát bez fenylalaninu a mateřské mléko v přesně stanoveném množství, které musí být rozloženo rovnoměrně do celého dne, aby dítě nepřijalo příliš mnoho fenylalaninu najednou. Během této doby jsem měla dostatek času si sehnat informace o nemoci a o speciální dietě, kterou musí fenylketonurik dodržovat. Se zaváděním příkrmů se učí rodiče postupně propočítávat hodnoty fenylalaninu v potravinách a plánování jídelníčků. Sestavování jídelníčků a jejich propočet je časově náročný. Denně je třeba propočítat i více než 30 potravin. Veškeré potraviny musí být přesně zváženy a spočítán obsah fenylalaninu. Příjem bílkovin by měl být rozložen do celého dne.“

„Když přišel čas na první pečení pečiva, bylo to zoufalství. První pokusy letěly do koše s myšlenkou, že člověk vyhodil hromadu peněz a dítě je stále bez jídla. Nízkobílkovinné směsi na pečení se skládají z různých druhů škrobu a dalších přidaných látek a práce s ní je hodně jiná než práce s pšeničnou moukou. Člověk se s ní musí naučit pracovat, a i teď po několika letech, při zkoušení nových receptů to ne vždy dopadne podle mých očekávání a představ. Dnes je nabídka nízkobílkovinných potravin, oproti našim začátkům, o dost větší. Hlavní jejich problém je ale dostupnost a nákladnost. Potraviny nakupujeme pouze v jedné kamenné prodejně v Praze a zbytek přes internet. Hodně potravin nakupujeme i ze zahraničních e-shopů. Člověk se musí naučit plánovat, protože když vám dojde mouka, tak nejde jednoduše skočit do obchodu a tam ji koupit. S rozšířením veganského stravování se dá občas koupit i nějaká potravina s nízkým obsahem bílkovin v prodejnách se zdravou výživou a také v některých supermarketech, je ale třeba velmi pečlivě číst složení a nutriční tabulky. Jde hlavně o veganské „sýry“ a „jogurty“.“

„Dieta hodně ovlivnila celou rodinu. Naučili jsme se poctivě propočítávat složení potravin, u všech potravin, co vezmu v obchodě do ruky, automaticky projdu složení a tabulku nutričních hodnot. Tímto je už „nakažena“ i širší rodina. Mám to štěstí, že moje maminka, Teova babička, se aktivně zajímá o dietu a je ochotná vzít na sebe tu zodpovědnost, takže syn není ochuzen o prázdniny u babičky. Ze začátku jsme trávily hodně času na telefonu a já vše propočítávala, ale i to se maminka brzy naučila. Bohužel z okolí vím, že ne každý má to štěstí a najde v rodině oporu. Když je syn u babičky, je to nesmírná úleva a pro mě opravdová dovolená. Nemusím neustále řešit jídlo, propočty a jídelníčky. Když je syn doma, neustále nosím v hlavě, co dneska jedl, co ještě může jíst, kolik cca fenylalaninu již ten den měl a kolik ještě může, jestli mám dostatek pečiva na další den, nebo jestli musím ještě něco upéct.“

„Synovi je už 12 let, má přehled o potravinách, které jíst může a nesmí a které smí jen občas, protože mají větší obsah fenylalaninu. Zvládá i základní propočty fenylalaninu, a tak už i on se podílí na plánování jídelníčku.“

„V současné době se synem docházíme do ambulance pro léčbu PKU na kliniku dětí a dorostu Fakultní nemocnice Královské Vinohrady. Dříve jsme navštěvovali Fakultní nemocnici Brno. Z počáteční tolerance 220mg PHE na den (od narození) se dostal už na 470mg PHE na den. Vývoj probíhá dle lékařů v pořádku.“

„Teo navštěvoval základní školu, kde díky chování některých dětí (posmívání se, kvůli odlišné stravě) velmi špatně jedl. Proto syn postupem času přestal navštěvovat školní jídelnu (do které jsem mu každé ráno vozila oběd k ohřátí a syn si s sebou domů vždycky odnesl zbytky nedojedeného jídla domů k dalšímu přepočítání denního jídelníčku) a školní družinu, jelikož škola nebyla schopna dohlédnout na stravu (ostatní děti mu brali svačinu) a vypití aminokyselinových preparátů. Situace se vyhrotila natolik, že spolužáci synovi brali jeho jídlo a on mnohdy byl bez dopolední svačiny. Po dlouhodobých problémech nám v pedagogicko-psychologické poradně bylo doporučeno IVP s domácí výukou.“

Aminokyselinové preparáty:

- Konzumované 3x denně

Ráno	1x Cooler Red 15 Vitaflo nebo Mevalia PKU Motion Red Fruits
Poledne	1,5 sáčku Express 15 Tropical Vitaflo
Večer	1x Express Tropical Vitaflo

Jídelníček na dva dny:

	Úterý	PHE	Čtvrtek	PHE
Snídaně	Opečený chléb s máslem Kakao	44mg	Vánočka	32mg
Svačina	Banán, jablko Linecký košíček	95mg	Meruňky Vanilkový desert	78mg
Oběd	Brambory Zeleninový karbanátek Okurka	183mg	Knedlík Svíčková omáčka	176mg
Svačina	Paprika Chlebové tyčinky	53mg	Preclík Okurka	41mg
Večeře	Chléb s máslem NB salám Křepelčí vejce	108mg	Grilovaná cuketa Paprika NB chléb	106
Ostatní	-	-	Kokosový nanuk	45
Celkem		483mg		478mg

5.6 *Ludmila, 31 let*

„Jsem fenylketonurička a s přípravou na těhotenství jsem začínala v dubnu roku 2018. Jsem pod kontrolou Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, klinika dětí a dorostu, MUDr. Renáta Pazdírková.“

„Od 1.4.2018 držím dietu a 19.6.2018 mi paní doktorka dovolila otěhotnět. Hladiny Phe mám tedy pod kontrolou a jen čekáme kdy se zadaří.“

„Délka této přípravy na těhotenství je individuální a záleží na tom, jak se ženě s dietou daří a jak to zvládá. Já jsem dietu držela víceméně celý život, tak to pro mne nebylo tak těžké, ale někteří s dietou v dospělosti přestanou a vrací se k ní, až když chtějí založit rodinu. U takovýchto žen může příprava trvat déle. Musí se znovu naučit počítat dietu, vyzkoušet vyhovující dietní přípravky a celkově se znovu naučit připravovat dietní pokrmy.“

„Já jsem již před přípravou věděla, že bych chtěla založit rodinu, tak jsem se pomalu snažila dosáhnout žádoucích výsledku Phe v krvi. Než jsem začala s přípravou měla jsem takové období, že jsem si potraviny nevážila a ani nepočítala, ale jedla jsem pravidelně. Tak se občas stalo, že jsem měla vyšší příjem Phe, protože jsem si nehlídala množství jídla. Ale nejedla jsem maso ani sýry a používala jsem nízkobílkovinné potraviny a dietní preparát Milupa Advanta a Lophlex v prášku.“

Jídelníček na dva dny:

	Pondělí	PHE	Čtvrtek	PHE
Snídaně	Chléb 56 g Sýr veganlife Okurka 56 g Tempora	16,8 mg 0 mg 7,3 mg 0 mg	Chléb 122 g Sýr veganlife Rýžové mléko 300 g (alnatura) Granko 10 g Tempora	36,6 mg 0 mg 15 mg 20,9 mg 0 mg
Svačina	Švestky 195 g Tempora	31,2 mg 0 mg	Švestky 145 g Lahůdka 130 g	23,2 mg 185,6 mg
Oběd	NB těstoviny 80 g Cuketa 88 g Omáčka OTMA 58 g	18 mg 28,2 mg 31,9 mg	NB těstoviny 80 g Cuketa 207 g Sój.mléko zajíc 20 g Tempora	18 mg 66,4 mg 28,2 mg 0 mg
Svačina	Muller mix greece 120 g Sojáčik 125 g	257,1 mg 35,6 mg	Cuketová placka 1 ks Okurka 69 g Tempora	69,1 mg 12,5 mg 0 mg
Večeře	Sýr veganlife NB rýže 80 g Mrkev + hrášek + kukuřice 70 g Tempora	0 mg 20 mg 107,1 mg 0 mg	Lahůdková zelenina 89 g NB rýže 80 g Sýr veganlife	81 mg 20 mg 0 mg

Druhá večeře	Švestky 115 g	18,4 mg	Sójové mléko	28,2 mg
	NB rýže 100 g	25 mg	20 g	
	Sójové mléko 20 g	28,2 mg	Granko 10 g	20,9 mg
	Tempora	0 mg	Krekr 3 ks	9 mg
			NB těstoviny	
			100 g	23,1 mg
			+ trošku skořic.cukru	
			Tempora	0 mg
		624,8 mg		657 mg
		Phe/den		Phe/den

V této tabulce (tab.9) je znázorněno několik základních potravin, které skoro denně člověk konzumuje. Cena potravin je pouze orientační a v jednotlivých obchodech se může lišit. Můžeme zde ale reálně vidět, že strava pro fenylketonurika je opravdu o dost dražší než klasické potraviny.

Tabulka 9: Orientační porovnání cen potravin

Klasické potraviny			Speciální nízkobílkovinné potraviny		
	Gramáž	Cena		gramáž	cena
Babiččina volba – mouka pšeničná	1 000 g	23,-	SUNNY – nízkobílkovinná mouka	500 g	114,-
Zátkovy vaječné těstoviny	500 g	25,-	Balviten těstoviny nízkobílkovinné	250 g	71,-
Chléb „Šumavský bochník“	500 g	13,-	Balviten chléb „Chleboš“ PKU, nízkobílkovinný	500 g	92,-
Zlatý sýr Eidam 30%	Plátky 100 g	21,-	Vegan life, nízkobílkovinná náhražka sýru	Plátky 100 g	60,-
Tesco Videňské párky	200 g	45,-	Loprofin Videňské párky, PKU, nízkobílkovinné	204 g	220,-

(Zdroj: vlastní výzkum)

6 Diskuze

Téma bakalářské práce je „Dieta při fenylketonurii“ a proto jsem se v této části zaměřila na shrnutí informací od respondentů, které jsem zjistila během výzkumného šetření. Výzkumné šetření probíhalo metodou kvalitativního výzkumu. Pro výzkum v bakalářské práci jsem oslovila pět maminek dětí s fenylketonurií a jednu fenylketonuričku v přípravě na mateřství, se kterými jsem vedla nestrukturované rozhovory, ze kterých jsem se dozvěděla mnoho informací o životě s onemocněním zvané fenylketonurie. Od každého respondenta jsem zároveň dostala i jídelníček pro fenylketonurika na dva dny.

Cílem bakalářské práce bylo zhodnocení jídelníčků dětí vzhledem k doporučeným hodnotám Phe ve stravě a celkové zmapování dopadů diety do života dítěte.

Šťastná (2005) uvádí, že fenylketonurie patří mezi dědičné metabolické onemocnění, které se vyskytuje v populaci jen zřídka – v České republice se frekvence výskytu 1:9000. Jedná se tedy o onemocnění, které nepostihuje mnoho lidí, a proto se o něm i málo mluví.

Onemocnění zvané fenylketonurie se odhaluje téměř ihned po narození dítěte, a to za pomoci novorozeneckého screeningu, který je prováděn ve věku 48-72 hodin dítěte a v České republice se používá od roku 1975 (Hamplová, 2016). Pomocí novorozeneckého screeningu byla odhalena fenylketonurie u všech mých respondentů. Tím, že onemocnění bylo zachyceno včas a byla nastavena i fenylketonurická dieta, dítě může prožívat plnohodnotný život.

Jaký vliv má dodržování diety na nemocného a jeho duševní vývoj?

Puda, Lhotáková, Samková (2017) uvádějí, že přísné dodržování nízkobílkovinné diety by mělo dítěti zajistit zcela normálně se vyvíjet – jak tělesně, tak duševně.

Pokud dítě dodržuje speciální dietu nemělo by docházet k žádným zdravotním problémům, které by způsobovalo toto onemocnění. Fenylketonurie je nebezpečná, pokud se včas nezačne léčit. Pokud rodič odmítne novorozenecký screening, může nekontrolovatelně fenylketonurie propuknout,

protože zatím není jiný systém, kterým by se dala takto brzy odhalit. Pokud propukne fenylketonurie a není léčená, může nenávratně poškodit dětský organismus a může dojít až k mentální retardaci (Hamplová 2016).

Hodnoty denní tolerance fenylalaninu by se měly pohybovat v rozmezí 200-500 mg Phe/den, v případě lehčí formy fenylketonurie, mohou nemocní přijmout více než 500mg Phe/den (Hoffman, 2008). U všech respondentů se bedlivě dbá na denní příjem Phe.

Jak děti a jejich rodiny zvládají velké dietní omezení, hovoříme-li o stravování?

Každý příběh je od začátku velmi těžký, žádná z žen nebyla na skutečnost, že se jim může narodit dítě s PKU, připravena.

Komárková (2003) tvrdí, že dieta pro fenylketonuriky patří mezi nejnáročnější celoživotní diety, co se týče výběru potravin a pokrmů. Dochází zde k velkému omezování přirozených bílkovin a k užívání speciálních dietních přípravků. Lidé naučené na speciální přípravky již od novorozeneckého věku jsou zvyklí konzumovat. Jedná se o aminokyselinové směsi bez fenylalaninu. Takovýchto směsí by měl pacient vypít denně určité množství (Dieta-pku.cz). Tyto preparáty jsou nyní v různých balení, že mohou být poměrně nenápadný, lze s nimi i cestovat a příliš neomezují nemocného.

Každý pacient s fenylketonurií by měl navštěvovat metabolické centrum, kde se dostane do péče lékařů a nutričních terapeutů. Pacient by měl docházet na pravidelné vyšetření a kontroly, při kterých se kontroluje například tělesný vývoj a hodnoty fenylalaninu v krvi (Fernandes, 2008). Dle mých poznatků, z rozhovorů s matkami dětí, se tyto kontroly nepodceňují a dodržují.

Rodina se musí naučit počítat hodnoty fenylalaninu v potravinách a pokrmech, což se může zpočátku zdát velmi obtížné. Jak se ukazuje, tak mezi nejnáročnější patří příprava jídla, která zabere o něco více času. Vzorec pro výpočet hodnot fenylalaninu v potravině uvádí i Maníková (2011), nebo se zpočátku mohou využívat i orientační tabulky, ze kterých vychází většina maminek. Jde o tabulky číslo 5-8, které jsou uvedeny i v praktické části bakalářské práce. V těchto orientačních tabulkách je uveden obsah fenylalaninu, bílkovin a energie umělé kojenecké výživy, v kojenecké stravě a v dětských kaších.

Většina fenylketonuriků, nebo maminek fenylketonuriků se shodují, že jde sice o obtížnou dietu, ale vše se dá zvládnout, protože je to dieta, která zajistí dítěti normální vývoj a plnohodnotný život, což je snem každého rodiče. Čím je fenylketonurik starší, tím se i zvyšuje náročnost diety. Člověk si však po nějaké době zásady diety osvojí, naučí se, jak počítat hodnoty fenylalaninu a připravování pokrmů pro fenylketonuriky se pro ně stává denní rutinou.

Těžké období nastává, když se dítě s PKU dostane do nového kolektivu dětí, například do školky, nebo školy. Ostatní děti nemusí dobře chápat, proč zrovna fenylketonurik musí dodržovat tuto dietu a jeho jídlo se od jídla ostatních může lišit. Těžké jsou i chvílky, kdy chce dítě ochutnávat i jídla, která jedí jeho vrstevníci a on nesmí. Toto onemocnění si žádá velkou disciplínu, kázeň a velkou trpělivost.

Dieta je náročná i ve chvílkách dovolené nebo výletů. Rodina musí mít pro dítě s sebou připravené dietní pokrmy a doplňky stravy, které jsou při dietě nezbytné

Celkově všechny rodiny s dítětem s fenylketonurií mohou fungovat stejně jako ostatní rodiny. Každý člen rodiny je poučen o onemocnění dítěte a s tím i o stravování, aby se zabránilo zbytečně zvýšeným hladinám Phe v krvi.

Dále je u žen fenylketonuriček nutné plánovat těhotenství tak, aby se primárně předcházelo riziku onemocnění PKU dítěte tím způsobem, že bude žena pod odborným dohledem lékaře a nutričního terapeuta, se kterými konzultuje svůj stav, jídelníček a toleranční hodnoty Phe (Hejcmanová, 2013). Právě tak plánuje těhotenství respondentka, kterou jsem do praktické části přidala. Důležité jsou kontrolní měření a konzultace s ošetřujícím lékařem a nutriční terapeutkou.

Jaká je dostupnost potravin pro fenylketonuriky?

Dle výpovědi respondentů, je velmi obtížné shánění nízkobílkovinných potravin, které jsou nezbytné pro fenylketonurickou dietu. Tyto potraviny mají snížené množství fenylalaninu. Dostupnost všech potravin v místě bydliště je snad jen v hlavním městě Praze. Lidé z jiných koutů České republiky to mají podstatně složitější. Některé potraviny jsou k dostání ve zdravých výživách

(rostlinné mléčné nápoje, jogurty, sýry) nebo i v normálních obchodech, kde maminky většinou nakupují pro fenylketonuriky ovoce a zeleninu, veganské sýry a různé pochutiny. Všechny ostatní potraviny jsou dostupné převážně přes internet, kde jsou ve specializovaných internetových obchodech k dostání různé potraviny pro nízkobílkovinnou (PKU) dietu, jako jsou mouka a moučné směsi, těstoviny, sladké pochutiny, polévky a omáčky, chléb a další pečivo, slané pochutiny, náhražky sýru, masa a masných výrobků, různé pomazánky a doplňky stravy.

Shánění potravin je pro fenylketonuriky jako hledání jehly v kupce sena, ale každý rodič se snaží, aby jeho dítě mělo bohatý a nestereotypní jídelníček, i když v dnešní době přibývá i v normálních obchodech potravin, které fenylketonurikovi lze nabídnout.

„Pokud tedy shrneme informace o dostupnosti PKU potravin, můžeme jednoduše říci, že je to nákladné, těžce dostupné a omezující.“ Odpověděla jedna z matek.

Jak náročná je dieta po finanční stránce?

Náročnost diety po finanční stránce poměrně velká. V České republice může najít v programech některých zdravotních pojišťoven i speciální příspěvky, které alespoň z části zaplatí drahé nízkobílkovinné potraviny. Nejvyšší příspěvek mohou dostat pojištěnci u Všeobecné zdravotní pojišťovny České republiky (VZP ČR, © 2019).

Dieta je víc než nákladná, všechny speciální potraviny stojí několikanásobně více než naše běžné suroviny. V tabulce číslo 9 je lehce nastíněno o jak velké cenové rozdíly se jedná. Čím je dítě starší, tím je dieta nákladnější.

Pokud tedy hovoříme o finanční nákladnosti diety, lze říci, že dietní strava pro fenylketonuriky je několikanásobně dražší než klasická strava, která není ničím limitovaná.

7 Závěr

Cílem mé bakalářské práce bylo zmapovat, jaké dopady má dodržování diety na život fenylketonurika. Jak děti a jejich rodiče zvládají velké dietní omezení, což znamená hlavně stravování, dostupnost potravin a finanční nákladnost diety.

Z mého výzkumu vyplynulo, že život s dědičným metabolickým onemocněním není vždycky příjemný, ale lze s ním prožít plnohodnotný život, který je omezen právě speciální dietou. Tato dieta je velmi zpočátku velmi náročná na přípravu a propočítávání hodnot fenylalaninu v potravinách, ale to se člověk brzy naučí a stane se z toho denní stereotyp. Stravování musí být pravidelné a doplněné o konzumaci aminokyselinových směsí. Dle výpovědi maminek, lze dítě začlenit do kolektivu dětí (školka, škola) bez velkých problémů. Jen je třeba ostatním dětem objasnit proč jejich kamarád musí mít svoje jídlo, co je to za dietu a proč se musí dodržovat.

K respondentům jsem se dostala přes internetové skupiny, kde se shromažďují fenylketonurici a matky dětí s fenylketonurií. Zde si vzájemně radí, pomáhají a podporují, dělí se o své vyzkoušené dietní recepty a o své životní příběhy. Všichni respondenti mi velmi vstřícně odpovídali na otázky, které jsem jim pokládala. Zaměřila jsem svou práci hlavně na dětské pacienty (7 měsíců – 12 let), za které mi odpovídaly jejich rodiče, a na jednu dospělou fenylketonuričku v přípravě na těhotenství.

Zvolila jsem do bakalářské práce formy krátkých příběhů, které vysvětlují a nastiňují, jak vypadá život s PKU.

Na závěr bych chtěla říct, že ačkoli fenylketonurie patří mezi dědičné nevyléčitelné onemocnění, díky zavedenému novorozeneckému screeningu se na onemocnění přijde včas a člověk se může léčit a až na odlišné stravování, hlídání obsahu Phe jak v potravinách, tak i v krvi a lékařské kontroly, může člověk prožít plnohodnotný život.

Toto téma pro bakalářskou práci jsem si vybrala z toho důvodu, že jen málo učebnic informuje o dané problematice do větší hloubky. Je velmi zajímavé, že fenyketonurie se řadí mezi metabolické onemocnění, které se vyšetřuje při novorozeneckém screeningu a většina lidí toto onemocnění vůbec nezná.

8 Seznam použité literatury

1. BLEHOVÁ, Bohunka. Fenylyketonurie. Praha: Státní zdravotnické nakladatelství, 1963. Hálkova sbírka pediatrických prací (Státní zdravotnické nakladatelství).
2. ČPZP, Preventivní programy ČPZP v roce 2019: Celiakie, dědičné metabolické poruchy. In: Česká průmyslová zdravotní pojišťovna [online]. ČR: © ČPZP, 2019 [cit. 2019-07-12]. Dostupné z: https://www.cpzp.cz/programy/index.php?deti&fbclid=IwAR2QSwHLVuZ7MPf1gvzgcNVmQkpnERqAZKECHEgx8g_Pxbkt-p9RF_x2uA
3. DIETA-PKU.CZ: Směsi aminokyselin bez fenylalaninu [online]. In: . [cit. 2019-04-29]. Dostupné z: <https://www.dieta-pku.cz/content/8-fenylyketonurie-afenylalanin>
4. FERNANDES, John. Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch: 4. vyd. Praha: Triton, 2008. ISBN 978-80-7387-096-6.
5. HAMPLOVÁ, Ludmila. Dobrá zpráva: Novorozenecký screening v Česku byl rozšířen o dalších pět onemocnění. In: Zdravotnický deník [online]. 2016 [cit. 2019-04-18]. Dostupné z: <http://www.zdravotnickydenik.cz/2016/06/dobra-zpravanovorozenecky-screening-v-cesku-byl-rozsiren-o-dalsich-pet-onemocneni/>
6. HEJCMANOVÁ, Ludmila. Fenylyketonurie – zatím stále málo známá. Listy celiaků. Praha: LS-Zetis, 1999, 3(2).
7. HEJCMANOVÁ, Ludmila. Trocha teorie i současnosti: Fenylyketonurie – historie a osobnosti. Metabolik. 2001, 1(1). ISSN 1214-3057.
8. HEJCMANOVÁ, L. Mateřská fenylyketonurie. In: Centrum PKU Vinohrady [online]. Praha 10: -, 2013, 28. 2. 2013 [cit. 2019-04-03]. Dostupné z: https://www.espku.cz/materska-fenylyketonurie/?fbclid=IwAR2l-QQSHNScBZ8Q0EBq_ngr-l8pA_u_COUtjM3NBURKfmxot0rypPbvO0M
9. HLADÍK, Michal. Dětské lékařství pro studenty ošetrovatelství. Slezská univerzita v Opavě, 2008. ISBN 978-80-7248-472-0.
10. HLAVÁČKOVÁ, Markéta. ZLEPŠENÉ SLUŽBY. Zaměstnanecká pojišťovna Škoda: Zdravotní programy 2019 [online]. Mladá Boleslav: Zaměstnanecká pojišťovna Škoda, ©2016 [cit. 2019-07-12]. Dostupné z: <https://www.zpskoda.cz/pro-pojistence/zdravotni-programy-2019/zlepsene->

sluzby?fbclid=IwAR3MBUu60LlgsLskQlyxZMJ5p9qkNNh19-5d9QEj5nZRwvqcgGTOE4gYatk

11. HOFFMAN, Peter. Odporúčané hladiny PHE pri fenylketonúrii. In: Zdruzeniepku.sk [online]. 2018 [cit. 2019-04-22]. Dostupné z: <http://zdruzeniepku.sk/odporucane-hladiny-phe-pri-fenylketonurii/>
12. HONZÍK, Tomáš a Jiří ZEMAN. Dědičné poruchy metabolismu v dětském věku. Praha: Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, 2013. ISBN 978-8087023-10-5.
13. KAŇKOVÁ, Kateřina. Vybrané kapitoly z patologické fyziologie: Poruchy metabolismu a výživy. Brno: Masarykova univerzita, 2005. ISBN 80-210-3670-2.
14. KOMÁRKOVÁ, Jana. Zásady správné výživy při DMP: Část II - výživa dítěte s
PKU dietou od 1 do 3 roků. *Metabolík: Časopis nejen pro dietáře*. Praha, 2003, 2003(3), 10. ISSN 1214-3057.
15. KOMÁRKOVÁ, Jana. Zásady správné výživy při DMP. *Metabolík*. Praha: Národní sdružení PKU a jiných DMP, 2003, 3(4). ISSN: 1214-3057.
16. KOMÁRKOVÁ, Jana a Ludmila HEJCMANOVÁ. Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky II. Praha: Nadační fond Bohunky Blehové pro nemocné fenylketonuriky, 2004. ISBN 80-239-2877-5.
17. KOZÁK, Libor. (1997). Molekulárně genetická analýza fenylketonurie. Brno, Disertační práce. Výzkumný ústav zdraví dítěte. Vedoucí disertační práce Jaromír Kamarýt.
18. LEIFER, Gloria. Úvod do porodnického a pediatrického ošetrovatelství. Praha: Grada, 2004. ISBN 80-247-0668-7.
19. MANÍKOVÁ, Mária. PKU: JA to zvládnem. Praha: Nutricia, 2011. ISBN 978-80254-9656-5.
20. MROSKOVÁ. Výživa dieťaťa s fenylketonúriou. *Sestra: odborný mesačník pre ošetrovatelstvo*. 2006. ISSN 1335-9444.
21. National PKU Alliance, 2017. [online]. PKU and the Brain: New Research and
Therapies. [cit. 2019-04-13]. Dostupné z:

- https://npkua.org/portals/0/pdfs/pkubrain/PKUBrain-PKU_full.pdf
22. Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s. © 2009-2019: Léčebné preparáty [online]. [cit. 2019-04-22]. Dostupné z: <https://www.nspku.cz/potraviny/lecebnepreparaty.html>
23. Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s © 2009-2019: Metabolická pracoviště [online]. [cit. 2019-04-23]. Dostupné z: <https://www.nspku.cz/odkazy/metabolickapracoviste.html>
24. Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s.© 2009-2019: ZAKÁZANÉ A POVOLENÉ POTRAVINY U FENYLKETONURIE [online]. [cit. 2019-04-15]. Dostupné z: <https://www.nspku.cz/potraviny/zakazane-a-povolenepotraviny/pku.html>
25. Novorozenecký screening © 2015. [online]. Novorozenecký screening. [cit. 2019-04-20]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/ov-co-jenovorozenecky-screening>
26. NUTRICIA © 2019. Phenylketonurie – eine erbliche Stoffwechselkrankheit: PKU auf einen Blick!. In: Nutricia-metabolics.de [online]. Deutschland [cit. 2019-04-20]. Dostupné z: <https://www.nutricia-metabolics.de/wissen-mehr/krankheitsbilder/phenylketonurie/#c505>
27. OZP, Aktuality: OZP zavádí příspěvek 5 000 Kč pro fenylketonuriky. In: Oborová zdravotní pojišťovna zaměstnanců bank, pojišťoven a stavebnictví (207) [online]. ČR: Oborová zdravotní pojišťovna zaměstnanců bank, pojišťoven a stavebnictví (207), ©2019 [cit. 2019-07-12]. Dostupné z: <https://www.ozp.cz/aktuality/aktualita-prispevek-5-000-pro-fenylketonuriky?fbclid=IwAR2jW6JgO860Wxa8367hgBXGv2ncDpLeye2KS0TYTIYP6r137YSCpD8jiSs>
28. PKU PŘÍPRAVKY [online]. [cit. 2019-04-20]. Dostupné z: <https://www.svetpku.cz/produkty/>
29. PROCHÁZKOVÁ, Dagmar. Proč potřebuji dietu? aneb jak zvládnout fenylketonurii. 2013. ISBN 978-80-260-5394-1.

30. PUDA, Radek, Markéta LHOTÁKOVÁ a Markéta SAMKOVÁ. Můj průvodce fenylketonurií: Informační brožura pro pacienty s fenylketonurií (PKU). 2. aktualizované vydání. 2017. ISBN 978-80-906967-0-9.
31. SVET-PKU.SK © 2015. Zvládanie PKU Vášho dieťaťa: Čo môže ovplyvniť hladinu Phe môjho dieťaťa?. In: Wwww.svet-pku.sk: Nutricia s. r. o. [online]. 2015 [cit. 2019-04-10]. Dostupné z: <https://www.svet-pku.sk/male-deti/zvladanie-pkuvasho-dietata/>
32. ŠINDELÁŘ, Miloslav a ROUBÍK, Lukáš. Jsou umělá sladidla nebezpečná? In:

Institut Moderní Výživy [online]. 11.3.2018. [cit. 2019-04-18]. Dostupné z: <https://www.institutmodernivyzivy.cz/jsou-umela-sladidla-nebezpecna/>
33. ŠTAJNOCHROVÁ, S. LÉČEBNÁ VÝŽIVA PŘI FENYLKETONURII. Výživa a potraviny [online]. 2012(2), - [cit. 2019-04-03]. Dostupné z: http://www.vyzivaspol.cz/lecebna-vyziva-prifenylnketonurii/?fbclid=IwAR3CqXOj7QQF_GgyM-Q3wlnDiFZe6HZ3G03brVGexU8MkeTVDoLoDyzwvPk
34. ŠTASTNÁ, Sylvie. Metabolík. 2005, 5(3). ISSN 1214-3057.
35. THOENE, Jess G. Small molecule therapy for genetic disease. New York: Cambridge University Press, 2010. ISBN 978-0-521-51781-2.
36. VOZP, Výhody pro pojištěnce: Příspěvek na nízkobílkovinné potraviny. In: Vojenská zdravotní pojišťovna [online]. ČR: Vojenská zdravotní pojišťovna České republiky, ©2019 [cit. 2019-07-12]. Dostupné z: https://www.vozp.cz/prispevek-na-nizkobilkovinnou-dietu?fbclid=IwAR0oID4RoVxCABX1ST2EsDUL40qL5T8i_T-6ZdIMPyxFT1IZhtl33giD-sU
37. VZP ČR, Nízkobílkovinná dieta pro vzácné vrozené metabolické vady. In: VZP ČR [online]. ČR: VZP ČR, 2019 [cit. 2019-07-12]. Dostupné z: <https://www.vzp.cz/pojistenci/vyhody-a-prispevky/deti/nizkobilkovinna-dieta?fbclid=IwAR3ZDQJc7zhS2bb3Cokrwqt7X9tvLQSTq3VGJop-nLwiPeIhb8HCqE7WWA8>

9 Seznam obrázků

1. Phenylketonuria (PKU). In: Genetics Home Reference [online]. Bethesda, Maryland, U.S (National Institutes of Health, Department of Health & Human Services): United States National Library of Medicine, 2019 [cit. 2019-06-09]. Dostupné z: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/phenylketonuria>
2. HAMPLOVÁ, Ludmila. Dobrá zpráva: Novorozenecký screening v Česku byl rozšířen o dalších pět onemocnění. In: Zdravotnický deník [online]. 2016 [cit. 2019-04-18]. Dostupné z: <http://www.zdravotnickydenik.cz/2016/06/dobrazprava-novorozenecky-screening-v-cesku-byl-rozsiren-o-dalsich-petonemocneni/>
3. NUTRICIA © 2019. Phenylketonurie – eine erbliche Stoffwechselkrankheit: PKU auf einen Blick!. In: Nutricia-metabolics.de [online]. Deutschland [cit. 2019-04-20]. Dostupné z: <https://www.nutricia-metabolics.de/wissenmehr/krankheitsbilder/phenylketonurie/#c505>
4. KOMÁRKOVÁ, Jana a Ludmila HEJCMANOVÁ. Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky II. Praha: Nadační fond Bohunky Blehové pro nemocné fenylketonuriky, 2004. ISBN 80-239-2877-5.
5. MANÍKOVÁ, Mária. PKU: JA to zvládnem. Praha: Nutricia, 2011. ISBN 97880-254-9656-5.

10 Seznam tabulek

1. ŠTAJNOCHROVÁ, S. LÉČEBNÁ VÝŽIVA PŘI FENYLKETONURII. Výživa a potraviny [online]. 2012(2), - [cit. 2019-04-03]. Dostupné z: http://www.vyzivaspol.cz/lecebna-vyziva-prifenylnketonurii/?fbclid=IwAR3CqXOj7QQF_GgyMQ3wlnDiFZe6HZ3G03brVGexU8MkeTVDoLoDyzwvPk
2. ŠŤASTNÁ, Sylvie. Metabolík. 2005, 5(3). ISSN 1214-3057.
3. PROCHÁZKOVÁ, Dagmar. Proč potřebuji dietu? aneb jak zvládnout fenylketonurii. 2013. ISBN 978-80-260-5394-1.
4. FERNANDES, John. Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch: 4. vyd. Praha: Triton, 2008. ISBN 978-80-7387-096-6.

11 Seznam zkratek

DMP = Dědičné metabolické poruchy

PHE = Fenylalanin

PKU = Fenylketonurie

ml = mililitr

μmol = mikromol

mg = miligram