

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI

PEDAGOGICKÁ FAKULTA
Katedra antropologie a zdravotní péče

Bakalářská práce

Petra Faltusová

Speciální pedagogika předškolního věku

Když život určuje dieta aneb metabolické onemocnění fenylketonurie

Olomouc 2013

vedoucí práce: MUDr. Milada Bezděková, PhD.

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně a použila jen uvedenou literaturu a zdroje.

Ve Štěpánově dne 18.6.2013

Petra Faltusová

Děkuji MUDr. Miladě Bezděkové, Ph.D. za odborné vedení bakalářské práce a poskytování rad k práci.

Obsah

ÚVOD	7
1 CÍL PRÁCE	9
2 TEORETICKÉ POZNATKY	10
2.1 Dědičné metabolické poruchy	10
2.2 Fenyلكetonurie	11
2.3 Historie fenyلكetonurie	12
2.3.1 Objevení	12
2.3.2 Pokus o léčbu	13
2.3.3 Historie u nás	16
2.4 Novorozenecký screening dědičných metabolických poruch	18
2.5 Počet pacientů a prevalence	19
2.6 Dědičnost fenyلكetonurie	20
2.7 Význam bílkovin	22
2.8 Metabolismus fenylalaninu a klasifikace hyperfenylalaninemie	23
2.9 Stanovení diagnózy	24
2.10 Léčba	25
2.10.1 Zvýšená koncentrace fenylalaninu v krvi a její dopady	26
2.10.2 Nízkobílkovinná dieta	28
2.10.3 Aspartam	29
2.10.4 Nízkobílkovinné potraviny	29
2.10.5 Dietní léčebné přípravky	31
2.10.6 Dostatek energie	34
2.11 Počítání diety podle rozpisu	36
2.11.1 Vaření při nízkobílkovinné dietě	39
2.12 Zahájení léčby	40
2.13 Léčba v praxi	43
2.14 Syndrom maternální fenyلكetonurie	45
2.15 Rodina a dítě s PKU	47
2.15.1 Reakce rodiny na diagnózu	47

2.15.2 Kojenec s PKU	49
2.15.3 Batole s PKU	50
2.15.4 Předškolní věk dítěte s PKU	52
2.15.5 Školní věk dítěte s PKU	54
2.15.6 Období adolescence s PKU	56
2.15.7 Dospělost s PKU	56
2.16 Národní sdružení PKU a jiných DMP.....	57
2.17 Zabezpečení ze strany státu	59
2.18 Nové studie	61
2.18.1 Studie možné léčby do budoucna	61
2.18.2 Psychiatrické poruchy u pacientů s PKU	61
3 METODIKA PRÁCE	63
3.1 Charakteristika souboru	63
3.2 Metoda sběru dat	63
3.3 Organizace výzkumu	64
3.4 Zpracování dat	64
4 VÝSLEDKY VÝZKUMU	65
4.1 Diskuze	99
ZÁVĚR	101
SOUHRN	103
SUMMARY	104
REFERENČNÍ SEZNAM	105
SEZNAM ZKRATEK	109
SEZNAM OBRÁZKŮ	110
SEZNAM TABULEK	111
SEZNAM PŘÍLOH	112

Úvod

Téma „Když život určuje dieta aneb metabolické onemocnění fenylketonurie“ jsem si zvolila sama a samozřejmě se souhlasem vedoucí práce. Již na začátku svého studia jsem si byla vědoma, že chci psát bakalářskou práci právě o této problematice. Váže mne k ní osobní zkušenost.

Fenylketonurie, pojem pro společnost velmi málo známý, skrývá dědičné metabolické onemocnění, které patří mezi nejčastěji se vyskytující v Evropě. Incidence pro Českou republiku podle posledních výzkumů je 1 : 6400 živě narozených dětí, jediným lékem je včasná celoživotní nízkobílkovinná dieta, v opačném případě dochází k poškození mozku, mentální retardaci.

Tyto základní informace byly pro mne docela nové do té doby, než mi byl doručen telegram pár dní po narození mého druhého syna Damiána (2008), kde stálo, že je u něj zachycena zvýšená hladina fenylalaninu v krvi, a tudíž podezření na fenylketonurii. Dále, ať okamžitě kontaktuji Dětskou nemocnici v Brně, oddělení metabolických vad.

Asi jako každá novopečená maminka jsem věděla, že mému dítěti je 3 - 5 den po porodu odebírána krev z patičky, že se jedná o novorozenecký screening, zachycující vady, ale vzhledem k tomu, že v našich rodinách nikdo žádnou poruchou netrpěl, nepřikládala jsem tomuto vyšetření význam. Po pár dnech se mi život obrátil úplně jiným směrem a z prvních informací z internetu se mi zatemnilo před očima. Stálo zde, že zvýšená hladina fenylalaninu vede k mentální retardaci. Po téměř okamžité hospitalizaci v Brně, na oddělení metabolických vad mi bylo vše objasněno a také jednoznačně potvrzeno, že můj syn fenylketonurií trpí, ale pokud bude dodržovat striktně přísnou dietu, povede vcelku běžný život.

Vzhledem k tomu, že v nedávné době vyšlo několik nepřesných článků týkajících se fenylketonurie a o životě s ní, ráda bych Vám ve své práci přiblížila a objasnila celkovou strukturu fenylketonurie a pomocí výzkumu zhodnotila život rodin fenylketonuriků.

V teoretické části Vás seznámím s pojmem fenylketonurie, její dědičností, screeningem, léčbou, historií, klasifikací. Zmíním se o Národním sdružení metabolických vad, maternální a neléčené fenylketonurii. O nových výzkumech v léčbě a v neposlední řadě o zabezpečení ze strany našeho státu.

Ve výzkumné části se budu věnovat kvalitě života s nízkobílkovinnou dietou, kterou vyhodnotím dle sestaveného dotazníku pro rodiče dětí s fenylketonurií. Otázky týkající se

kvality života rodiny, postoje blízkého okolí, zařazení do předškolního vzdělávání, omezení v důsledku diety, pohled na přístup našeho státu, dostupnost a ceny nízkobílkovinných potravin.

1 CÍL PRÁCE

Hlavní cíl

Cílem práce je prokázat důležitost a závažnost diety při fenylketonurii

Dílčí cíle

- zhodnotit omezení spojená s fenylketonurií
- prokázat náročnost nízkobílkovinné diety, časovou i finanční
- zhodnotit přístup našeho státu k rodinám s dětmi s fenylketonurií
- zhodnotit přístup předškolních zařízení

2 TEORETICKÉ POZNATKY

2.1 Dědičné metabolické poruchy

Dědičné metabolické onemocnění představují poruchu látkové výměny a přeměny v organismu. Tato výměna či přeměna je umožněna neustálým koloběhem chemických reakcí, při kterých dochází k tvorbě i odbourávání veškerých látek potřebných pro funkci, růst a vývoj jedince. Porucha metabolismu vznikne v situaci, kdy některý z enzymů, katalyzátorů různých reakcí – anebo transportních nebo membránových proteinů nepracuje, jak by měl a tím dojde k narušení rovnováhy v biochemických pochodech. To vede k nedostatku určitých látek a/nebo přebytku jiných, většinou tělu škodlivých látek (www.nspku.cz).

Většina metabolických onemocnění není bohužel léčitelná nebo dietou ovlivnitelná. Odhaduje se, že z 900 známých poruch je léčitelných cca 100. Každé takové onemocnění je různě těžké a každé metabolické onemocnění se může manifestovat nebo diagnostikovat v jiném věku.

Mezi nejčastější patří porucha metabolismu lipidů (incidence 1: 300 - 500 živě narozených dětí), onemocnění s poruchou v metabolismu purinů a pyrimidinů (incidence 1: 500 – 600 živě narozených dětí) a dále poruchy mitochondriálního energetického metabolismu (incidence 1: 3 000 - 4 000 živě narozených dětí). Dále jsou to poruchy metabolismu mastných kyselin a poruchy lysosomální a poruchy metabolismu aminokyselin (např. právě fenylketonurie - incidence 1: 6 400) (www.nspku.cz).

Léčba dědičných poruch metabolismu není bohužel levnou záležitostí. Například roční náklady na léčbu jednoho pacienta s fenylketonurií činí více než 250 000 Kč a u pacienta s lysosomálním onemocněním, u kterého je možno podávat léčbu v infuzích, až 6 milionů Kč. Tam, kde léčba není možná, je snaha léčit symptomy, přidružené komplikace a předcházet jim. Zvláště pak stanovit diagnózu až na úroveň genů a tak umožnit genetické poradenství v rodině. U těchto poruch zbývá jen věřit, že se v budoucnu podaří objevit nové způsoby léčby (www.nspku.cz).

2.2 Fenyلكetonurie

Nejčastěji se vyskytující dědičná metabolická porucha v Evropě. V současné době je incidence této poruchy v České republice asi 1 dítě z 6400 živě narozených (Puda, Lhotáková, Samková, 2012).

Fenyلكetonurie patří mezi autozomálně recesivně dědičné metabolické poruchy. Je způsobená poruchou enzymu fenylalaninhydroxylázy v játrech. Pacienti nejsou schopni metabolizovat aminokyselinu fenylalanin na tyrozin, která je přirozenou součástí všech bílkovin. V jejich organismu pak dochází k hromadění fenylalaninu a dalších látek. Vysoké hladiny fenylalaninu se neprojevují bolestmi, ale dochází k následnému poškození centrální nervové soustavy a mentální retardaci. Novorozenec s fenyلكetonurií vypadá tedy v prvních týdnech po narození jako zcela zdravý, v okamžiku, kdy by byly u dítěte patrné klinické příznaky onemocnění, bylo by poškození centrální nervové soustavy, především mozku, závažné a nevratné.

Od roku 1975 je v České republice zaveden novorozenecký screening, který tuto poruchu včas odhalí a dítěti může být zavedena nízkobílkovinná dieta již od novorozeneckého věku. Fenyلكetonurie není v současné době léčitelná, důvodem je odchylka v genetické informaci každé buňky. Jedná se tedy o celoživotní onemocnění, kdy při dodržování přísných režimových a léčebných opatřeních nedojde k závažným a negativním projevům tohoto onemocnění. Nízkobílkovinná dieta spočívá ve velmi přísném omezení přirozených bílkovin stravy a s vypočítanými dávkami fenylalaninu, tak, aby je byl nemocný schopen metabolizovat a nedocházelo k jeho nárůstu v krvi. Fenylalanin nemůže být z diety zcela eliminován z toho důvodu, že se jedná o esenciální aminokyselinu, která je důležitá pro růst a vývoj člověka. Většina bílkovin ve stravě je nahrazena aminokyselinovými preparáty bez obsahu fenylalaninu (Puda, Lhotáková, Samková, 2012).

2.3 Historie fenylketonurie

Historii fenylketonurie lze rozčlenit na objevení, první pokus o léčbu a historii u nás.

2.3.1 Objevení

Fenylketonurie, onemocnění popsané poprvé v Norsku biochemikem Follingem v roce 1934. Tehdy hledala u profesora Follinga pomoc mladá matka se svými dvěma dětmi. Předtím obešla již řadu lékařů, ale nikdo z nich nedokázal objasnit, proč jsou její děti duševně opožděné. Matce bylo doporučeno vyhledat profesora Follinga. Ten byl od roku 1932 profesorem na lékařské fakultě Univerzity v Oslu. Při vyšetření obou dětí nenalezl nic nápadného mimo fakt, že děti jsou výrazně opožděné ve vývoji. Matka však upozornila na to, že moč obou dětí podivně páchne. Společně s jedním ze svých spolupracovníků, mladým studentem medicíny Kaarem Closssem, vyšetřil u obou dětí moč. Obvyklé zkoušky byly normální, ale po přidání chloridu železitého namísto očekávaného červenohnědého zbarvení moč zezelenala. S podobnou reakcí se dosud nikdy nesetkali. Z tohoto důvodu se profesor Folling rozhodl neznámou látku izolovat a blíže určit. Předpokládal, že právě ona by mohla být příčinou duševního postižení u obou dětí (Blehová, 1963).

Ve spolupráci s matkou nasbíral během týdne 20 litrů moči dětí a vypracoval způsob, jak látku izolovat. V průběhu dalších týdnů byla pak substance izolována. Touto substancí byla kyselina fenylpyrohroznová, která nebyla nalezena v moči normálních lidí. Nově objevená porucha dostala svůj první název Imbecilitas phenylpyruvica. Folling se rozhodl zjistit, zda nález kyseliny fenylpyrohroznové v moči skutečně souvisí s mentální retardací dětí. Rozhodl se tedy zkoumat tímto jednoduchým testem moč 430 dětí v ústavu pro duševně postižené v Oslu, zde objevil dalších osm dětí včetně dvou sourozenců se stejným nálezem v moči. Zaznamenal, že tyto děti mají i další společné charakteristiky jako: světlá pleť, ekzantém, široká ramena, shrbená postava, křečovitá chůze a charakteristický zápach. Všechny také trpěly poruchou intelektu (Blehová, 1963).

Při jeho dalších výzkumech společně s genetikem Lousem Mohrem odhalili dalších 34 pacientů z 22 rozdílných rodin, podle genealogických dat byla fenylketonurie zařazena jako autozomálně recesivní genetické onemocnění.

Folling se dále zabýval fenylketonurií, předpokládal, že množství kyseliny fenylpyrohroznové v moči je výsledkem neschopnosti metabolizovat aminokyselinu fenylalanin. K potvrzení této hypotézy potřeboval přesně měřit množství fenylalaninu v krvi. S kolegou Karlem Closssem

našli bakterii *Proteus vulgaris*, která přeměňuje fenylalanin na kyselinu fenylpyrohroznovou. Následující testy na množství fenylalaninu v krvi nemocných potvrdily Follingovu počáteční teorii. Kyselina fenylpyrohroznová odpovídala také za charakteristický zápach nemocných. V roce 1935 se název změnil na Fenyketonurie podle návrhu Dr. Lionela Penrosi, což byl britský genetik, který později definoval chemický základ poruchy. O dva roky později bylo prokázáno, že příčinou fenyketonurie je odchylka ve funkci enzymu fenylalaninhydroxylázy (metabolík 2000, roč.0, č. 0).

2.3.2 Pokus o léčbu

Následujících sedmnáct let po objevení fenyketonurie neexistoval způsob, jak pomoci postiženým dětem. V roce 1951 byla poprvé použita dieta se sníženým obsahem fenylalaninu. Tato léčba se prokázala jako účinná. V průběhu dalších let se zdokonalovaly praktické postupy a léčebná doporučení. Zkvalitňovaly se aminokyselinové přípravky sloužící jako náhrada přirozených bílkovin. Horst Bickel, lékař a později profesor jako první na světě léčil dítě s fenyketonurií v Univerzitní dětské nemocnici v Birminghamu. První informaci o výsledcích léčby fenyketonurie otiskl profesor Bickel ve známém lékařském časopise *Lancet* v říjnu roku 1953. Pokus o léčbu fenyketonurie byl založen na předpokladu, že právě nahromadění fenylalaninu v krvi a mozkomíšním moku je příčinou poškození vývoje mozku u dětí s fenyketonurií. Bickel měl v péči holčičku, u níž našel pozitivní test s chloridem železitým a prokázal fenyketonurii. Tehdy dvouletá Sheila, se narodila v říjnu roku 1949 irským rodičům. Rodiče a její dva sourozenci byli zdraví. Holčička byla velké a na první pohled zdravé dítě, které při narození vážilo 3 700 g. Už v prvním roce života byl ale její vývoj zpomalený, poprvé se posadila až v 18 měsících, ve dvou letech věku se ještě stále nedokázala postavit, nechodila, nemluvila, nejevila zájem o okolí a celé hodiny křičela, často bušila hlavou ze strany na stranu do polštáře. Její hlavička byla menší než je obvyklé, tělesnou váhu měla vzhledem k věku normální. Měla světlé vlásky a zhrubělou kůži a trpěla ekzémem. Kůže a moč měly typický zápach po myších (metabolík 2001/1).

Před začátkem léčby dosahovala hladina fenylalaninu v její krvi 67 mg/dl, což znamenalo více než třicetnásobné překročení normální hodnoty. Profesor Bickel vyprávěl, že matka Sheily čekávala každé ráno před jeho laboratoří s netrpělivým očekáváním, zda poté, co stanovil diagnózu, najde způsob, jak její dítě léčit. Nebyla ochotna smířit se se skutečností, že léčba pro její dítě neexistuje. Obracela se na Bickela s otázkou, zda by nějakou léčbu nemohl najít. Na nátlak matky se rozhodl zkusit Sheilu léčit. S léčbou začal spolu se svými

spolupracovníky v prosinci 1951. První léčebný pokus v historii fenylketonurie založili na předpokladu, že příčinou poškození vývoje mozku je nahromadění velkého množství fenylalaninu v krvi a mozkomíšním moku (metabolík 2001/1).

Fenylalanin se do organismu člověka dostává s bílkovinnou částí stravy, bylo tedy třeba snížit příjem normálních bílkovin a zabránit tak hromadění nezpracovaného fenylalaninu v krvi a mozkomíšním moku. Zpočátku dostávala Sheila stravu zcela bez obvyklých zdrojů bílkovin, tedy i bez fenylalaninu. Bílkovinnou část stravy - aminokyseliny potřebné pro růst a obnovu tělesných tkání - dostávala ve formě hydrolyzátu mléčné bílkoviny, kaseinu.

Kasein, být nejprve rozštěpen až na základní jednotky - aminokyseliny a z této směsi byl odstraněn fenylalanin. Výrobu kaseinového hydrolyzátu bez fenylalaninu zajišťovala firma Allen & Hanburys Ltd. Výroba byla složitá a nákladná a množství výrobku, které bylo k dispozici, bylo proto omezené. Brzy se ukázalo, že bude nutné určité množství fenylalaninu dítěti do jídelníčku přidat. Mezi 3. a 5. týdnem léčby se totiž začaly objevovat příznaky z nedostatku fenylalaninu. Holčička začala ubývat na váze, nevypadala dobře a začala zvracet, v její moči se objevila neobvykle vysoká koncentrace aminokyselin (metabolík 201/1).

Lékaři zaznamenali projev nedostatku fenylalaninu a rozhodli se ho do stravy přidat. Jako zdroj fenylalaninu zvolili mléko ve velmi malém množství 100 ml denně. V něm bylo obsaženo právě tolik fenylalaninu, kolik dítě potřebovalo pro růst a obnovu tkání, hladina v krvi se přitom nezvyšovala. Ostatní jídelníček byl sestaven především z ovoce, zeleniny a pečiva z bezlepkové mouky. Další problém, který se následně ukázal, byl nedostatek tyrozinu – aminokyseliny, která vzniká v organismu z fenylalaninu. U dětí s fenylketonurií touto cestou tyrozin vznikat nemůže, a proto je jeho přídavek ke stravě nezbytný. Po zvládnutí všech problémů byla pak holčička propuštěna domů s přesně rozepsaným jídelníčkem a matka s ní každý týden přicházela ke kontrole a pro další dávku kaseinového hydrolyzátu. V průběhu dalších 6 měsíců se objevily některé zřetelné změny. Holčička se zajímala o dění v okolí a o jídlo, naučila se lézt, stát a postavit se u nábytku. Vlasy jí ztmavly, jejich barva se změnila na tmavě hnědou, zmizel ekzém i zápach moči. Rodiče prováděli pravidelnou kontrolu správnosti léčby pomocí vyšetření moči chloridem železitým. Typická zelená barva signalizující vysokou hladinu fenylalaninu v krvi se neobjevovala. Lékaři potřebovali prokázat, že zlepšení stavu bylo výsledkem léčby. Jedinou možností, jak to provést, bylo podat dítěti větší dávku fenylalaninu a sledovat jeho stav. Jestliže by po podání fenylalaninu došlo k návratu původních příznaků, bylo možné obhájit pokračování v léčbě, s níž dosud

chyběla jakákoliv zkušenost. Aby pozorování stavu dítěte bylo objektivní a nezaujaté, musel být pokus učiněn bez vědomí matky. Fenylalanin byl proto přidán do kaseinového hydrolyzátu. V něm dítě dostávalo 5000 mg fenylalaninu denně. Týden nato se matka bez dítěte vrátila na kliniku. Lékařům sdělila, že v průběhu několika dnů ztratilo dítě všechny dovednosti, jichž dosáhlo v předchozích deseti měsících. Už za 6 hodin po návratu domů začalo znovu křičet a bušilo hlavou ze strany na stranu, jak to dělávalo dříve. Následující den bez přestání křičelo, nedokázalo stát a nejistě lezlo. Matka se obávala, že došlo k nějakému omylu a podávání hydrolyzátu přerušila. Poté se holčička začala opět zotavovat (metabolík, 2001/1).

Reakci dítěte na fenylalanin považovali lékaři za natolik závažnou, že Sheilu přijali do nemocnice na pozorování a denně ji přidávali do stravy 4000 mg fenylalaninu. Změna v chování, kterou pozorovali, byla dramatická. V průběhu 24 hodin začalo být dítě dráždivé, ztratilo zájem o jídlo i okolí, začalo intenzivně slinit a objevil se ekzém na obličeji. Opakovaně zvracelo, obvykle 2-3 hodiny po podání fenylalaninu. Po šesti dnech již nedokázalo stát ani lézt. V této době vystoupila hladina fenylalaninu z původních 12 až na 90 mg, proto bylo podávání fenylalaninu ukončeno. Za tři týdny po propuštění se stav opět upravil. Nálezy potvrdily původní předpoklad, že vysoká hladina fenylalaninu nebo produkty jeho abnormálního zpracování jsou příčinou poškození vývoje mozku u dětí s fenylketonurií. První informaci o výsledcích léčby fenylketonurie otiskl profesor Bickel ve známém lékařském časopise Lancet v říjnu roku 1953 (Blehová, 1963).

Již v té době uvažoval profesor Bickel, že možným zdrojem aminokyselin by mohla být pečlivě připravená směs uměle připravených aminokyselin, které by byly sestaveny podle některého vzoru z přírody, například podle vaječného bílku nebo mléčné bílkoviny. Cena takového přípravku ho ale v té době činila nedostupným. Zdokonalování způsobu léčby založeném na principu diety s velmi nízkým obsahem fenylalaninu si vyžadovalo další zkoušky. V roce 1953 léčili další děti různého věku. Již tehdy se ukazovalo, že léčba nepřináší užitek dětem starším, u nichž se již rozvinulo těžké duševní postižení. Z toho bylo možné usuzovat, že nejlepších výsledků lze léčbou dosáhnout ve velmi časném věku, nejlépe již v období novorozeneckém. Postižené děti mohly v té době být ale nalézány včas pouze v rodinách, které již jedno dítě s fenylketonurií měly a kde se na možnost výskytu fenylketonurie pomýšlelo (metabolík, 2001/1).

2.3.3 Historie u nás

Problematika fenylketonurie je u nás spojena se jménem Bohunky Blehové, působící na klinice pro děti a dorost ve Vinohradské nemocnici. V roce 1958 začala s vyhledáváním fenylketonuriků. Jediný dostupný, byl močový test chloridem železitým.

Pro ověření správnosti výsledků testovala nejdříve zdravé děti. Falešné reakce nebyly nalezeny, a tak začala vyhledávat fenylketonuriky v psychiatrických léčebnách a ústavech, kde našla několik nemocných a další poté v jejich rodinách (Blehová, 1963).

Blehová (1963, s. 30) uvádí: „Klinické příznaky jsou málo výrazné a objevují se u neléčených dětí teprve během prvních měsíců života, až během prvního roku, i později. O klinických příznacích se dozvídáme z anamnézy matek postižených dětí, pak ovšem záleží, jak je matka všímavá, případně poučená o psychomotorickém vývoji dítěte. Tak například jedna z matek pozorovala, že tříměsíční dítě nepozoruje a neotáčí hlavičkou, jiné matce bylo nápadné, že dítě v roce a půl ještě nesedí, ale nevšimla si, že kromě toho v roce a půl ještě nepozoruje.“

Děti při narození vypadají zdravě. První příznaky se objevují někdy v prvních měsících. Děti nepozorují předměty, jsou klidné a trpí záchvaty křečí. Později je opoždění zřetelnější, sedí kolem roku až roku a půl, chodit začínají ve dvou a půl letech a mluví kolem druhého roku. Děti postižené více, nezačnou mluvit vůbec, vydávají jen neartikulované zvuky. Mezi další pozorované příznaky patří abnormality kůže, od suché kůže až k těžkému ekzému.

„U našich nemocných jsme pozorovaly krvácející oděrky, vedle nich zahojené mělké jizvy, protože si tyto nemocní neustále štípou kůži. Zda mají pocit svědění nebo jde-li jen o automatický bezúčelný pohyb, není možno říci, protože jsou to právě ti nemocní, kteří jsou mentálně postižení. Další příznaky fenylketonurie, nedostatečná pigmentace, světlé vlasy, nápadně světle modré oči a světlá pleť. Dobře je nedostatek pigmentu vidět v rodinách, kde některé děti jsou zdravé, ty mají tmavší pleť, tmavší vlasy a oči“ (Blehová, 1963, s. 35).

U těžších nemocných se objevují automatické stereotypní pohyby rukou v těsné blízkosti očí, dupání, kývání horní polovinou těla. Většina nemocných provádí stereotypní pohyby celý den, jindy mají záchvaty zlosti, po kterých následuje apatie. Jen malá část fenylketonuriků se sama nají, někteří zvládají pevnou stravu. Inteligenční opoždění je velmi těžké u většiny fenylketonuriků. Blehová (1963, s. 37) uvádí: „že 95 % nemocných má I.Q. nižší než 50 a jen 1% nemocných je lehce opožděno.“

„K podezření na fenylketonurii nás může vést nápadně slabá pigmentace kůže, vlasů a očí,

ekzém na kůži. Záchvaty a retardace duševní, kromě nápadně páchnoucí moči. Jakmile však se objeví u dítěte záchvaty a jakmile rodiče zjistí, že se dítě opožďuje ve vývoji, je zpravidla již pozdě na léčení. V této době už došlo k změnám v centrální nervové soustavě, které jsou ireverzibilní. Je tedy nutno tyto děti vyhledávat, a to tak brzy po narození, aby se u nich začalo s léčením dokud ještě nedošlo k poškození mozku“ (Blehová, 1963, s. 38).

V roce 1960 na schůzích pediatriů opakovaně vyzývala k vyšetřování novorozenců a prováděla instrukce o vyšetřeních. Celoplošné provádění močového screeningu se nepodařilo prosadit a ještě v roce 1965 děti vyšetřovány nebyly. V roce 1966 bylo v evidenci vinohradské dětské kliniky 62 pozdě diagnostikovaných pacientů s fenylketonurií. Blehová se začala soustředit na krevní test s použitím Guthrieho metody, která byla spolehlivější a umožňovala odběr před propuštěním dítěte z porodnice (www.novorozeneckyscreening.cz). Před rokem 1970 začínaly zavádět screening Polsko, Maďarsko, tehdejší NDR a Jugoslávie. V Československu byl jako screeningová metoda vybrán mikrobiologický test podle Guthrieho, který v té době využívalo 15 států světa. Metodika umožňovala stanovení fenylalaninu a dovolovala diagnostiku již v prvních dnech po narození. Odběr suché krevní kapky se tak mohl uskutečnit ještě před propuštěním dítěte z porodnice.

Pilotní studie probíhala v letech 1970-1972 na vinohradské Klinice dětí a dorostu ve spolupráci s ústavy v Praze a ve Středočeském kraji. Ty posílaly poštou na kliniku filtrační papírky se suchými krevními kapkami, odebranými novorozencům. Vzorky byly ihned testovány. V případě pozitivního výsledku byl neprodleně telefonicky informován obvodní pediatr nebo ústav, kteří zařídili co nejrychlejší přijetí matky s novorozencem na kliniku na další vyšetření. Během pilotní studie bylo vyšetřeno celkem 138 259 novorozenců a prokázáno 16 případů fenylketonurie. Do screeningu se zapojilo 93 novorozeneckých oddělení. Studie byla završena v roce 1972 a jednoznačně prokázala efekt novorozeneckého screeningu. Tento rok je považován za počátek systematického novorozeneckého screeningu v českých zemích (www.novorozeneckyscreening.cz).

2.4 Novorozenecký screening

„Dědičné metabolické poruchy jsou významnou příčinou úmrtnosti a dlouhodobou nemocností ve všech věkových kategoriích. Aktivní vyhledávání chorob a jejich diagnostika v jejich před manifestním stádiu umožňuje, aby se tyto choroby diagnostikovaly a léčily dříve, než se stačí projevit a způsobit dítěti nevratné poškození zdraví. Včasný léčebný zásah může hrát klíčovou roli a umožnit dítěti vést normální životů“ (Novotný, Adam, Adamová a kol., 2011, s. 37)

Od října 2009 probíhá v České republice nově koncipovaný, celoplošný, novorozenecký, laboratorní screening všech narozených dětí. Screening je prováděn dle metodických návodů a pokynů „Metodický návod k zajištění celoplošného novorozeneckého screeningu a následné péče“ (Věstník č. 6, 2009, str. 7-14). Laboratorní screening je prováděn ve specializovaných laboratořích, v Praze, Brně a Olomouci.

V současné době se vyšetřuje 13 chorob, z toho 10 DMP, jednou z nich je od roku 1975 porucha metabolismu aminokyselin – fenylketonurie.

Základní metodické kroky : dítěti je ve věku 48- 72 hodin po narození odebráno z patičky několik kapek krve na speciální papírek, který je po správném usušení odeslán do příslušné laboratoře. V suchých krevních kapkách je stanovován obsah PHE. U dítěte s PKU je již zvýšený a při screeningu je dítě zachyceno jako podezřelé. Na záchyt bezprostředně navazuje podrobné vyšetření, které dalšími testy diagnózu fenylketonurie potvrdí či vyloučí.

(Novotný, Adam, Adamová a kol., 2011) .

Metabolická pracoviště v České republice

- Ústav dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK Praha
- Ambulance pro léčbu dědičných metabolických vad FN Královské Vinohrady
- Ambulance pediatrie a dědičných poruch metabolismu FN Brno

(Puda, Lhotáková, Samková, 2012).

2.5 Počet pacientů a prevalence

„Podle průběžných dat z novorozeneckého screeningu v České republice od 1.1.2009 je frekvence výskytu fenylketonurie je jedno dítě na 6400 živě narozených a podle dostupných údajů (Čechák 2001, Metabolik 04/2010, www.novorozeneckysreening.cz) je v České republice v současné době přibližně 800 pacientů s PKU a 200 pacientů s jinými vzácnými DMP léčenými nízkobílkovinnou dietou“ (Puda, Lhotáková, Samková, 2012, s. 11).

2.6 Dědičnost fenylketonurie

Jedinec trpící fenylketonurií zdědil metabolickou poruchu rovným dílem od matky i otce, oba rodiče jsou přenašeči mutace zodpovědné za PKU. V genetické terminologii je pro přenašeče používán termín heterozygot.

„U člověka jsou jeho dědičné vlastnosti řízeny nikoliv jednotlivými geny, ale jejich párovými dvojicemi. Heterozygot má polovinu genového páru, podle něhož se v buňkách jater tvoří fenylalaninhydroxyláza, pozměněnou, mutovanou, s „překlepem“ v DNA. Mutovaná polovina genu má jiné uspořádání a dává jaterním buňkám nesprávnou instrukci“ (Komárková, Hejcmanová, 2004, s. 35).

Heterozygotovi stačí, když má v pořádku druhou polovinu genového páru. Podle ní si dokáže vytvořit dostatek fungujícího enzymu k tomu, aby mohl jíst normální stravu a byl přitom schopen udržet si normální hladinu fenylalaninu v krvi.

„Takový člověk pochopitelně neví o tom, že je heterozygotem. Je to přibližně asi každý 40. člověk bez PKU. Rozpoznat tento stav je možné, používají se k tomu speciální testy. Vyšetření doporučuje lékař specialista“ (Komárková, Hejcmanová, 2004, s. 35).

Jestliže dítě dostane od obou svých rodičů heterozygotů, chromozom zmutovaný genem, narodí se s fenylketonurií. Takové dítě má mutaci na obou polovinách genového páru a jeho jaterní buňky dostávají z obou polovin genů nesprávnou instrukci pro tvorbu enzymů.

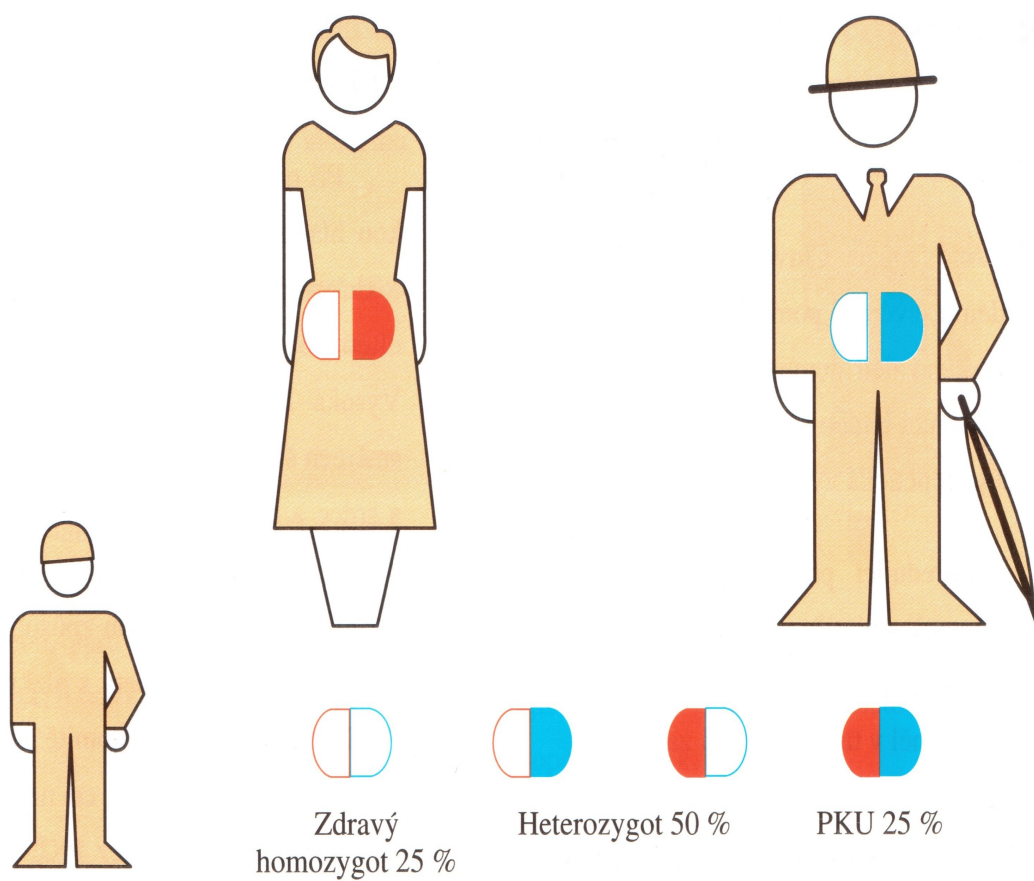
Spojením mateřské a otcovské buňky vznikne nový jedinec, dítě. V něm se propojí geny otce a matky, vzniknou nové genové páry. Proto je nový jedinec sice vlecčem podobný svým rodičům, ale především je novou a neopakovatelnou individualitou.

U lidí, kteří jsou přenašeči mutace zodpovědné za PKU, přechází do poloviny zárodečných buněk chromozon bez mutace a do poloviny chromozon s mutací. Záleží na tom, které z buněk se v procesu oplození spojí (Komárková, Hejcmanová, 2004).

Existují 3 možnosti (viz obr 1)

- 25% pravděpodobnost narození dítěte s PKU
- 50% narození zdravého dítěte, přenašeče mutace pro PKU
- 25% narození zdravého dítěte, které není přenašečem mutace pro PKU

Obr 1 Dědičnost fenylketonurie



(Komárková, Hejmanová, 2004).

2.7 Význam bílkovin

Jednou ze tří základních živin, nezbytných pro život člověka, jsou bílkoviny. Tvoří buněčné tkáně a zúčastňují se řady životně důležitých pochodů. Zvláště velký význam mají v období růstu a vývoje. Přiměřená každodenní dávka bílkovin ve stravě je nutnou podmínkou pro zdravý vývoj dítěte.

Velké molekuly bílkovin jsou tvořeny menšími stavebními jednotkami, aminokyselinami. Na výstavbě bílkovin se podílí 20 aminokyselin. Některé si organismus dokáže vytvořit sám, menší část představují aminokyseliny esenciální. Ty jsou pro život nezbytné, ale organismus si je nedovede vytvořit a musí je získávat z potravy. Patří sem: leucin, isoleucin, valin, lysin, methionin, tryptofan, therronin a fenylalanin, který je klíčovou aminokyselinou pro sestavování jídelníčku nemocných fenylketonurií (Blatná, Dostálová, Perlín, 2005).

Bílkoviny jsou nezbytnou složkou potravy, jsou hlavním zdrojem dusíku. Do organismu přinášejí hmotu, která je nezbytná k výstavbě a obnově tkání.

„Vyšší potřebu mají děti v období růstu, těhotné a kojící ženy. Nedostatečný příjem bílkovin vede k poruchám duševního a tělesného vývoje, ke snížené imunitě, apod.

Nejbohatšími zdroji bílkovin pro člověka jsou maso, mléko, vejce“ (Blatná, Dostálová, Perlín, 2005, s. 7). Přijaté bílkoviny jsou v organismu rozštěpeny na jednotlivé aminokyseliny, z nichž každá má přesně určený způsob dalšího zpracování. Aminokyseliny spolu s dalšími živinami vstupují do složitých dějů látkové přeměny. Zde probíhají chemické reakce, ve kterých se přijímané živiny mění v životně důležité sloučeniny, získává se energie pro životní pochody a nepotřebné látky jsou uvolňovány zpět do okolí.

Každá z těchto reakcí proběhne pouze za přítomnosti specifického enzymu. Velkým množstvím enzymů, potřebných pro správný chod látkové přeměny, je jedinec vybaven již při narození. Jedinec s fenylketonurií nedokáže aminokyselinu fenylalanin zpracovat. Chybí mu k tomu schopnost přeměnit přijatý PHE na tyrozin. Tato reakce je nutnou součástí správně fungující látkové přeměny, odehrává se v jaterních buňkách a proběhne pouze za přítomnosti specifického enzymu, fenylalaninhydroxylázy. Enzym je sice v buňkách přítomen, má ale jinou strukturu a není schopen plnit svou funkci. Fenylalanin, přijatý v potravě, zůstává nezpracován a jeho hladina v krvi stoupá s každou dávkou stravy. Krví se dostává ke všem tkáním a orgánům a některé z nich závažně poškozuje (Puda, Lhotáková, Samková, 2012).

2.8 Metabolismus fenylalaninu a klasifikace hyperfenylalaninemie

Fenylalanin je esenciální aminokyselina, metabolizovaná hlavně v játrech za účasti enzymu fenylalaninhydroxylázy.

Prvním krokem nevratného katabolismu PHE je hydroxylace na tyrosin. Tento enzym vyžaduje aktivní pterin, tetrahydrobiopterin (BH₄), který se tvoří ve třech krocích. BH₄ je nutný pro tvorbu dopaminu, katecholamilů, melaninu, serotoninu a pro syntézu oxidu dusnatého. Poruchy PAH nebo v tvorbě nebo v recyklaci BH₄ mohou vést k hyperfenylalaninémii (Fernandes, Saudubray, Berghe a kol., 2008) .

Klasifikace hyperfenylalaninemie

1. Klasická fenylketonurie- těžký deficit PAH, hladina fenylalaninu je v krvi při běžném příjmu bílkovin vyšší než 1200 mmol/l (20 mg/dl)
 2. Hyperfenylalaninémie-mírnější porucha PAH, hladina fenylalaninu je v krvi při běžném příjmu bílkovin 600 – 1200 mmol/l (10 – 20 mg/dl)
 3. Mírná hyperfenylalaninémie- hladina fenylalaninu v krvi při běžném příjmu potravin 120 – 600 mmol/l (2 – 10 mg/dl)
- (Fernandes, Saudubray, Berghe a kol., 2008).

2.9 Stanovení diagnózy

Při pozitivním výsledku screeningu je matka dítěte kontaktována asi 1 - 2 týdny po narození dítěte a vyzvána k bezprostřední hospitalizaci v nejbližším metabolickém pracovišti. Po přijetí jsou novorozenci provedena další vyšetření, která fenylketonurii potvrdí či vyloučí.

Analýza fenylalaninu a tyrosinu v plazmě potvrdí diagnózu PKU/HPA, vyšetření pterinů v moči a test s tetrahydrobiopterinem potvrdí či vyloučí možnou poruchu metabolismu pterinů (www.novorozeneckyscreening.cz).

U nedonošených dětí a s jaterním či ledvinovým onemocněním se stává, že hladina PHE je v době provedení screeningu zvýšena nad stanovenou normu 2 - 6 mg/dl, avšak u jedince s PKU je hladina PHE v době hospitalizace již několikanásobně vyšší než u zdravého. (Fernandes, Saudubray, Berghe a kol., 2008).

2.10 Léčba

Fenylketonurie není v současné době vyléčitelná. Porucha je způsobena mutací v genetické informaci každé buňky a tu zatím opravit nelze. Tato chyba v genetické výbavě každého jedince je celoživotní, a proto i fenylketonurie je onemocnění, které má jedinec na celý život. V případě dodržování určitých režimových a léčebných opatření zahájených, co nejdříve po narození nedojde k závažným a negativním projevům tohoto onemocnění (Puda, Lhotáková, Samková, 2012).

„Požaduje se, aby se tak stalo před 21. dnem života dítěte“ (Komárková, Hejčmanová, 2004, s. 15). Výrazné omezení podávání přirozených bílkovin a v nich obsaženém fenylalaninu ve stravě je jedinou možností, jak fenylketonurii léčit. Obsah fenylalaninu v bílkovinách je asi 4 – 5 %. Léčba znamená velmi radikální zásah do jídelníčku. Nutná omezení se dotýkají převážně většiny potravin (80 – 90 %) (Komárková, Hejčmanová, 2004).

Jedinec musí dodržovat nízkobílkovinnou dietu. Ve stravě lze podávat jen tolik přirozených bílkovin a v nich obsaženého fenylalaninu, kolik je schopen pacient v látkové přeměně zpracovat (denní tolerance), aby se hladina PHE v krvi nezvyšovala nad stanovenou normu. Není vhodné překračování, ale ani snižování denního příjmu PHE, maximálně 5 mg PHE nad nebo pod denní toleranci. Jelikož i nedostatek PHE má negativní vliv na organismus. Veškeré jídlo, které jedinec během dne sní, je potřeba vážit s přesností na 1 g a propočítávat podle potravinových tabulek na obsah fenylalaninu. Propočítávání musí být věnována velká pečlivost a pozornost, aby se předešlo dietním chybám, které ovlivní hladinu PHE v krvi.. Omezení příjmu přirozených bílkovin ve stravě je asi na 15 % a zbytek potřebných bílkovin pro správný růst a vývoj je nezbytné podávat v léčebných přípravcích bez PHE (potraviny pro zvláštní léčebné účely) (Komárková, Hejčmanová, 2004).

Denní tolerance fenylalaninu je u každého jedince individuální a může být v závislosti na věku a hmotnosti pacienta upřesňována lékařem metabolického pracoviště při každé kontrole. Každý pacient má přesně stanovený dietní rozpis jídelníčku, který je třeba dodržet. Jeho správnost a dodržování, potvrzují výsledky hladin fenylalaninu v krvi suché kapky (viz tab 1). Odběr provádí pravidelně dětský lékař (viz tab 2) na Guthriho test (obr 2) a spolu s žádankou jej předává rodičům k odeslání do laboratoře metabolického pracoviště, kde ho vyhodnocují. Četnost odběrů je závislá na věku dítěte a na výsledcích. Při zvýšené hladině určuje lékař metabolického pracoviště následnou úpravu dietního rozpisu a datum nového odběru.

Klinické sledování na metabolických pracovištích se provádí dle věku (viz tab 3). Lékař metabolického pracoviště zjišťuje hmotnost, výšku, celkový zdravotní stav a psychologický vývoj. Kompletní vyšetření (aminokyseliny, minerály, vitamíny, stopové prvky, krevní obraz, metabolismus fosforu a vápníku, mastné kyseliny) (Fernandes, Saudubray, Berghe, 2008).

Tab 1 Optimální koncentrace PHE v krvi (mg/dl) u pacientů s PKU a HPA v České republice, podle metabolických pracovišť

mg/dl	0-1 rok	1-3 roky	4-6 let	6-10 let	10-15 let	15-18let	nad 18let
FNKV	2-4	2-6	2-6	2-6	2-10	2-10	2-15
VFN	1,7-4	1,7-4	1,7-6	2-8	2-10	2-15	2-15
FN Brno	2-4 (max.6)	2-4 (max.6)	2-4 (max.6)	2-4 (max.6)	2-10	2-10	2-15

(Puda, Lhotáková, Samková, 2012).

2.10.1 Zvýšená koncentrace fenylalaninu v krvi a její dopady

„Přes veškerou snahu rodičů a později samotných pacientů o udržení bezpečné hladiny fenylalaninu, dochází opakovaně k jejím vzestupům jednak způsobeným katabolizmem organismu např. během infekcí, dietními nechtěnými omyly či úmyslnými chybami. Nevídáme již klinické symptomy plně vyjádřené neléčené fenylketonurie, ale u některých pacientů se objevují mírnější příznaky postižení nervového systému, poruchy kognitivních funkcí nebo změny psychiky“ (www.espku.cz).

Příčiny zvýšené koncentrace PHE v krvi mohou být různé. Nejčastějším důvodem je nedodržování diety, příjem většího množství fenylalaninu. Dále nemoc, růst zubů, nepravidelné stravování, dlouhodobé hladovění (Komárková, Hejčmanová, 2004).

V případě nemoci, zvýšené teploty, růstu zubů se jedná o krátkodobě zvýšené hladiny, které se upravují s ústupem nemoci (Komárková, Hejčmanová, 2004). *„Metabolický stres vede k rozpadu bílkovin vlastního těla, které obsahují fenylalanin, takže hladina fenylalaninu v krvi se zvýší“ (Procházková, 2005, s. 21).* *„K vzestupu dochází při horečce vždy, i když příjem fenylalaninu ve stravě je v té době velmi nízký nebo žádný. Jakmile teplota poklesne a nemoc ustoupí, obnovuje se původní stav a hladina fenylalaninu se vrací k hodnotám, jaké byly při*

normálním zdravím, v době před začátkem nemoci (Komárková, Hejčmanová, 2004, s. 43).

„Vysoké množství PHE v krvi způsobuje náladovost, neobratnost v myšlení, poruchy paměti a soustředění. To může způsobit potíže s učením a v práci“ (Procházková, 2005, s. 16).

„Nedodržování diety u dětí s PKU je spojeno dříve nebo později s velkými zdravotními komplikacemi, jakými jsou porucha koncentrace a pozornosti, syndrom ADHD, nesoustředěnost a agresivita“ (Puda, Lhotáková, Samková, 2012, s. 12).

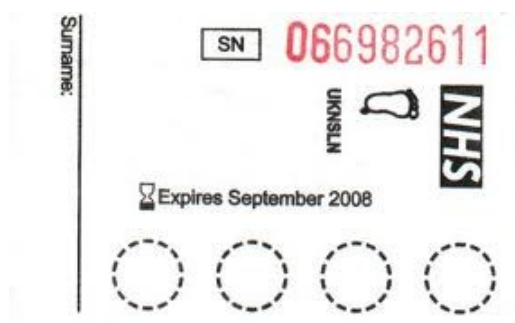
„V dospělosti nedodržování diety či její předčasné ukončení v dospělém věku je spojeno se zdravotními komplikacemi, jako jsou úzkostné poruchy, migrény, poruchy spánku, Parkinson like syndrom a pyrománie. Může se objevit též častější výskyt astmatu, ekzému, poruch metabolismu tuků spojených s obezitou nebo naopak s hubnutím, řídnutí kostí a u mužů i impotence“ (Puda, Lhotáková, Samková, 2012, s. 12).

Tab 2 Doporučené intervaly kontrolních odběrů na Guthriho test

0 - 1 rok	1 - 2x týdně
1 - 3 roky	1x za 2 týdny
3 - 10 let	1x za 2 - 4 týdny
10 - 15 let	1x za měsíc
nad 15 let	1x za 1 - 3 měsíce

(Komárková, Hejčmanová, 2004)

Obr 2 Guthriho test



(www.google.cz)

Tab 3 Klinické sledování pacientů s PKU

Věk pacienta	Klinické sledování
0 – 3 roky	Každé 3 měsíce
4 – 6 let	Každé 3 – 6 měsíců
7 – 9 let	Každých 6 měsíců
10 – 15 let	Každých 6 měsíců
Adolescenti / dospělí	1x ročně

(Fernandes, Saudubray, Berghe, 2008).

2.10.2 Nízkobílkovinná dieta

Zatím jedinou možností, jak úspěšně léčit, je založena čtyřech základních principech

- Vyloučení potravin s vysokým obsahem fenylalaninu
- Příjem vypočteného množství vybraných přirozených nebo speciálně vyrobených potravin se středním obsahem fenylalaninu
- Zařazování potravin s nulovým nebo velmi nízkým obsahem fenylalaninu
- Příjem vypočteného množství dietního léčebného přípravku, tak aby byl zajištěn denní příjem bílkovin v daném věku umožňující normální růst a vývoj

Z jídelníčku fenylketonuriků je tedy nutné vyloučit potraviny bohaté na bílkoviny (Puda, Lhotáková, Samková, 2012).

Zákázané potraviny

- maso a masné výrobky , ryby, sojové maso,
- mléko a mléčné výrobky,
- obilniny a obilniné výrobky,
- mouku a pekárenské výrobky,
- těstoviny,
- vejce,
- luštěniny,
- semena,
- ořechy,

- potraviny obsahující předcházející suroviny,
- čokoláda, opatky, zákusky,
- nápoje, žvýkačky obsahující umělé sladidlo aspartam,

Potraviny povolené v omezeném množství, dle denní tolerance

- brambory (přísně omezené)
- rýži (přísně omezené)
- ovoce
- zeleninu

Povolené potraviny s velmi nízkým obsahem fenylalaninu

- med
- cukr
- olej, umělé tuky, sádlo, máslo
- některé cukrovinky – tvrdé bonbóny, lipo, lízátka, ovocné vodové nanuky

V případě běžných potravin může fenylketonurik jíst bez omezení pouze cukr a olej, tyto potraviny neobsahují PHE.

Dále tuky a některé cukrovinky, kde je obsah PHE minimální.

„Vzhledem k tomu, že pacienti s fenylketonurií se v rámci diety vyhýbají běžným potravinám, je jejich strava chudá na některé vitaminy a minerální látky.

Nejčastější deficity jsou nedostatek vitamínu A, B6 a B72, dále nedostatek minerálních látek jako vápník, zinek, železo, jod a selen. S těmito deficity může souviset větší riziko anémií a osteomalacie nebo osteoporózy. Nemocní fenylketonurií by měli dostávat uvedené vitaminy a minerální látky ve formě suplementů“ (www.vyzivaspol.cz).

2.10.3 Aspartam

Umělá sladidla jsou stále více využívána při výrobě potravin, v nichž nahrazují cukr. Je to z ekonomického hlediska výhodnější pro výrobce nápojů a cukrovin (Maníková, 2011) .

„Označení „není vhodné pro fenylketonuriky“ nebo „obsahuje zdroj fenylalaninu“ můžeme nalézt na obalech výrobků obsahujících sladidlo aspartam, který se v průběhu trávení rozkládá na 2 aminokyseliny a metanol (přibližně 50% fenylalaninu, 40% kyseliny asparagové a 10% metanolu)“ (www.vyzivapol.cz). Proto je považován za nevhodný při dietě PKU. Nápoje, které jsou slazené aspartamem se vylučují úplně. Určitý problém nastává v případě obsahu aspartamu v lécích, tabletách i sirupech a dětských vitamínech. Bývá označován jako E 951, Nutrasweet (Komárková, Hejčmanová, 2004) .

2.10.4 Nízkobílkovinné potraviny

Tvoří základ stravy pacienta s PKU. Jsou nenahraditelné. Jejich nabídka je v dnešní době na dobré úrovni. Bohužel nejsou dostupné v běžné obchodní síti. Vzhledem k počtu pacientů jsou v České republice pouze dvě specializované kamenné prodejny. Některé potraviny lze zakoupit v prodejnách se zdravou výživou (viz příloha 9) či lékárnách (příloha 5).

Většinou po domluvě. Dále lze potraviny objednávat prostřednictvím internetu asi u šesti prodejců v České republice či ze zahraničí (viz příloha 6) (Puda, Lhotáková, Samková, 2012).

Nízkobílkovinné potraviny: NB mouka, strouhanka, chléb, rohlíky, housky, koláče, náhrada mléka, rýže, těstoviny, vaječná náhražka, sušenky, piškoty, čokoláda, corn flakes, krupice, wafle, párky, sýry, zmrzlinové kornoutky, listové těsto, chipsy, slané tyčinky apod.

Je však nutno podotknout, že nízkobílkovinné potraviny jsou v porovnání s běžnými potravinami mnohem dražší (viz tab 4) .

Tab 4 Porovnání cen nízkobílkovinných a běžných potravin

Druh potraviny	Cena nízkobílkovinné potraviny v Kč	Cena běžné potraviny v Kč
Mouka 1 kg	118	15
Rýže 400 g	153	25
Chléb 350 g	63	17
Bagetky 240 g (3 ks)	56	20
Špagety 250 g	81	17

Kornoutky na zmrzlinu 7 ks	87	20
Strouhanka 400 g	66	25
Párky 204 g (6 ks)	200	25
Piškoty 125 g	66	15
Kočičí jazýčky 100 g	95	25
Slané tyčinky 70 g	57	10
Luncheon Meat 195 g	150	25

(www.vltava2000.cz)

Přestože mají tyto potraviny nízký obsah bílkovin resp. fenylalaninu, nelze je podávat v jakémkoliv množství, musí být přesně váženy, přepočítán obsah PHE a dodržována denní tolerance (vlastní zdroj).

2.10.5 Dietní léčebné přípravky

Zajištění denní potřeby bílkovin není u pacientů s PKU možné vzhledem k jejich výraznému omezení v příjmu přirozených bílkovin z běžné stravy. Proto je nezbytné zavést do jejich jídelníčku bílkoviny bez PHE v jiné formě. To je možné pomocí dietních léčebných přípravků pro léčbu PKU. Pacienti užívají uměle vytvořené směsi aminokyselin bez fenylalaninu, nazývané též aminokyselinové preparáty. Dle legislativy potraviny pro zvláštní léčebné účely, které jsou obohaceny o stopové prvky, ionty, minerály a vitamíny, a to vždy v závislosti na věku a hmotnosti léčeného pacienta (Komárková, Hejmanová, 2004).

„Aminokyselinové preparáty jsou hlavním zdrojem bílkovin ve výživě člověka s PKU. Od přirozených bílkovin se svým charakterem liší. V molekulách přirozených bílkovin jsou přítomny všechny aminokyseliny, navzájem jsou spojené chemickými vazbami a v průběhu trávení v zažívacím traktu se postupně z vazeb oddělují a vstřebávají do krve. V dietních léčebných přípravcích jsou přítomny všechny aminokyseliny mimo PHE, jsou zde přítomny samostatně, nejsou spojeny chemickými vazbami. Při trávení tím odpadá proces postupného oddělování kyselin z vazeb, do střeva přicházejí již přímo jednotlivé aminokyseliny a ty se velmi rychle vstřebávají do krve „ (Komárková, Hejmanová, 2004, s. 17) .

Aby organizmus dokázal smysluplně využít takto přijaté bílkoviny, je třeba podávat dietní přípravky nejpozději cca 10 – 20 minut po jídle, tělo potřebuje zdroj energie. Užívání dietních přípravků musí být pravidelné a rozděleno do 3 – 5 dávek (Maníková, 2011) .

Na trhu existuje několik druhů dietních léčebných přípravků. Klasické základní přípravky (viz obr 3) a dávkované přípravky (viz obr 5) . Jsou rozdělené podle věku, aby odpovídaly výživovým hodnotám.

1. Klasické přípravky

Jsou sypké směsi aminokyselin, obohacené o vitamíny, minerály a stopové prvky. Tyto přípravky jsou v plechovkách a vždy bez příchutě. Před konzumací je nutné odvážené množství rozpustit ve vhodném množství vody či jiné tekutiny. „ *Správné ředění dietních přípravků rozhoduje o jejich snášenlivosti a stravitelnosti*“ (Komárková, Hejcmanová, 2004, s. 17) . Při malém množství vody má přípravek vysokou osmolalitu a nadměrně zatěžuje žaludek, může způsobovat nevolnost. Návod na ředění je uváděn pouze u přípravků pro nejmenší děti, u starších se doporučuje používat ředění 120 – 150 ml vody na 10 g přípravku. K rozmíchávání se používají shakery. Vůně a chuť dietních přípravků je velmi specifická, nevábna (Komárková, Hejcmanová, 2004) .

2. Dávkované přípravky

Jsou již hotové, odvážené, sypké nebo tekuté směsi aminokyselin obohacené o vitamíny, minerály a stopové prvky. Přípravky jsou ochucené (jahoda, lesní směs, pomeranč, čokoláda) . Dávkované přípravky (viz obr 3) se nepodávají v kojeneckém a batolecím věku. Dávkované přípravky existují i ve formě gelu, tyčinek.

V současné době jsou na trhu dva výrobci. Milupa – Německo (viz obr 4) a SHS - Velká Británie jejichž prodejcem v České republice je Nutricia. Nové přípravky vyrábí Nestlé – Vitaflo (viz obr 6) (www.pku-dieta.cz).

Obr 3 Klasický dietní přípravek SHS



(www.pku-dieta.cz)

Obr 4 Klasický dietní přípravek Milupa



(www.pku-dieta.cz)

Obr 5 Dávkovaný tekutý dietní přípravek



(www.pku-dieta.cz)

Obr 6 Dávkovaný dietní přípravek
ve formě gelu – Vitaflo



(www.pku-dieta.cz)

Dietní léčebné přípravky jsou vydávány v lékárnách při metabolických pracovištích na základě písemného doporučení od lékaře, ve stanoveném množství. Přípravky jsou hrazeny z veřejného zdravotního pojištění a z ekonomických důvodů lze poskytnout pacientovi pouze 30 % množství v dávkovaných přípravcích a zbytek potřebného množství v klasických přípravcích.

Možným doplňkem dietní léčby fenylketonurie je podávání sapropterinu (kofaktor fenylalaninhydroxylázy, BH4). Je určen pouze pro pacienty, u kterých se zátěžovým testem s fenylalaninem zjistí rezpozivita (pokles hladiny PHE v krvi) na BH4. Tato léčba není schopna nízkobílkovinnou dietu nahradit, může ji však zmírnit. V současné době není schválena úhrada z veřejného zdravotního pojištění. (Puda, Lhotáková, Samková, 2012).

2.10.6 Dostatek energie

Bílkoviny, tuky a sacharidy jsou pro organismus zdrojem energie. Energetické zdroje využívá organismus člověka jednak k udržení základních metabolických procesů, ale dále i k vlastní aktivitě, u dětí k růstu, apod. (Blatná, Dostálová, Perlín, 2005).

Energii získáváme

- 55-75% ze sacharidů
- 30% z tuků
- 15-20% z bílkovin

U jedinců s PKU je asi 80% z celkového množství potřebných bílkovin dodávaných v dietních přípravcích (potravin pro zvláštní lékařské účely) (Maníková, 2011).

„Udržení správného příjmu energie je u dětí s fenylketonurií zvláště důležité. Jestliže nemá dostatečný příjem energie, nedokáže ideálním způsobem využívat přijímané aminokyseliny z dietních léčebných přípravků a současně není schopné udržet si stabilní nízkou hladinu fenylalaninu v krvi“ (Komárková, Hejčmanová, 2004, s. 24).

V době nedostatečného energetického příjmu začne organismus čerpat z vnitřních zásob včetně svalové hmoty. Právě svaly jsou velkým zdrojem fenylalaninu, proto jeho hladina začne v krvi výrazně stoupat. Pravidelný stravovací režim včetně snídaně a dopolední svačiny

bohaté na sacharidové výrobky, jsou nutné k zajištění energetických potřeb (Maníková, 2011). Komárková, Hejcmanová (2004, s. 24) dále uvádí: „*Dostatečný příjem energie a s ním související pocit sytosti má i důležitý psychologický význam. Dítě, které má pocit hladu, je ve větším pokušení, aby si vzalo potraviny, které má na dosah a porušilo léčebný režim. Pocit sytosti lze získat a co nejdéle udržet když je součástí každé porce stravy sacharidový výrobek (NB chléb a pečivo, těstoviny apod.). Sestavování jídelníčku a příprava stravy pro dítě s PKU vyžaduje, aby byl plánován alespoň den předem, aby vyhovoval obsahem PHE, aby dítě zároveň zasytil a byl i dostatečně zajímavý a pestrý“.*

Potravinová pyramida pro potřeby PKU diety (viz obr 7) ukazuje, jaké by mělo být zastoupení jednotlivých výživových složek v každodenním jídelníčku. „*Nejčastěji by měly být podávány potraviny, které jsou v základě pyramidy, směrem vzhůru ve vyšších vrstvách jsou uvedeny ty, které by se měly v jídelníčku objevovat méně často“ (Komárková, Hejcmanová, 2004, str. 25).*

Obr 7 Potravinová pyramida při PKU



(Komárková, Hejcmanová, 2004).

2.11. Počítání diety podle dietního rozpisu

Dietní rozpis s hodnotou denní tolerance a množství aminokyselinových preparátů určuje lékař metabolického pracoviště podle věku, pohlaví a tělesné hmotnosti pacienta.

Pro udržování hladiny fenylalaninu v doporučeném rozmezí je nutné striktně dietní rozpis dodržovat. Denní tolerance je stanovena v mg fenylalaninu. Na základě tolerance se připravuje strava, všechny potraviny musí být přesně váženy a přepočítávány na PHE.

Nezbytnými pomůckami jsou tedy dietní váha, kalkulačka, diář či sešit a potravinové tabulky.

V roce 2012 vydalo Národní sdružení PKU a jiných DMP nové potravinové tabulky, které svým členům poskytuje bezplatně. Zde je uveden obsah fenylalaninu na základě analýzy potravin (viz tab 5). Na internetu lze obsah PHE najít na stránkách www.czfcdb.cz. (Puda, Lhotáková, Samková, 2012).

Tab 5 Obsah fenylalaninu v některých analyzovaných potravinách

Druh potraviny	Obsah PHE ve 100 g	Druh potraviny	Obsah PHE ve 100 g
Čokoláda hoř. Nestlé	165 mg	Okurek salátový	14 mg
Kuře	852 mg	Maliny	49 mg
Chléb NB	12 mg	Banán	44 mg
Čočka	1261 mg	Jablka	11 mg
Tvaroh tučný	580 mg	Paprika	53 mg
NB mouka	3 mg	Rajčata	30 mg
Bílek	670 mg	NB čokoláda průměr.	52 mg
Hrášek zelený	400 mg	Rýže	115 mg
Brambory průměr.	101 mg	NB rýže	20 mg

(Národní sdružení PKU a jiných DMP, 2012)

Z tab 8 je zřejmé, že obsah PHE v ovoci a zelenině se výrazně liší podle druhu, proto je možné některé druhy podávat jen v malém množství, přísné omezení platí i u brambor a rýže.

Příklad dietního rozpisu

chlapec 5 let – hmotnost – 25 kg – dg. PKU – denní tolerance – 320,1 mg PHE

dietní léčebné přípravky : 40 g PKU Prima II + 40 g PKU Mix II

V případě, že by chlapec snědl 150g brambor + 30g hrášku + 100g banánu + 50g jablka vyčerpá by tak celou denní toleranci PHE (vlastní zdroj).

Je tedy zřejmé, že bez nízkobílkovinných potravin lidé s PKU být nemohou a důsledné plánování skladby jídelníčku je nezbytné.

- **Výpočet obsahu fenylalaninu u potravin, kde není zjištěn obsah PHE.**

Výpočet můžeme orientačně provést podle množství a druhu bílkoviny. Nejprve zjistíme kolik gramů bílkovin výrobek obsahuje a zjištěný obsah násobíme druhem potravin (viz tab 6) .

Tab 6 Tabulka průměrného obsahu fenylalaninu v různých druzích potravin

Potravina	Průměrný obsah PHE v 1g bílkoviny
Čerstvá zelenina	35
Čerstvé ovoce	27
Čerstvé houby	29
Brambory a výrobky z nich	49
Mléko a mléčné výrobky	51
Pečivo	58
Vepřové maso	44
Cukrovinky, čokoláda, sušenky	50

(Puda, Lhotáková, Samková, 2012)

- **Výpočet obsahu fenylalaninu v analyzovaných potravinách**

Při výpočtu obsahu PHE v potravinách zjistíme hmotnost potravin v gramech. Zjištěnou hmotnost vynásobíme obsahem PHE, který jsme našli v potravinových tabulkách či jiném informačním zdroji.

Příklad:

Výpočet PHE ve 150 g banánu (čistá váha, bez slupky)

zjištěná hodnota : 100 g banánu obsahuje 44 mg PHE

výpočet : 150 g banánu: (150 x 44) : 100 = 6600 : 100 = 66 mg PHE

výsledek: 150 g banánu obsahuje 66 mg PHE

Když podáváme ovoce celé (s peckou) , nesmíme zapomenout odvážit pecku, abychom získali čistou váhu a s tím přesný příjem fenylalaninu. Takto musíme postupovat i pokud podáváme sojový, rýžový jogurt či přesnídávku, odpočítat váhu kelímku či skleničky pro zjištění váhy a následný přepočet na PHE.

- **Výpočet obsahu fenylalaninu v jídlech**

Výpočet provedeme u každé potraviny, poté sečteme. Celkové množství PHE odpovídá uvařené hmotnosti jídla, proto je nutné jídlo po uvaření zvážit.

Příklad:

Zeleninová směs

15 g oleje = 0 mg PHE

20 g pórků = (20 x 63) : 100 = 12,6 PHE (potrav. tab. 100 g = 63 mg PHE)

25g rajčat = (25 x 30) : 100 = 7,5 mg PHE (potrav. tab. 100 g = 30 mg PHE)

30 g papriky = (30 x 54) : 100 = 16,2 mg PHE (potrav. tab 100 g = 54 mg PHE)

1 g slad. pap. (koření) (1 x 705) : 100 = 7, 05 mg PHE (potrav. tab. 100 g = 705 mg PHE)

8 g škrobu (Gustin) (8 x 18) : 100 = 1,44 mg PHE (potrav. tab. 100 g = 18 mg PHE)

voda a sůl PHE neobsahují

celkem obsah PHE = 44, 79 mg

Uvařená zeleninová směs má hmotnost 50 g, což odpovídá 44, 79 mg PHE

Pokud naservírujeme jen 30 g směsi = (30 x 44,79) : 50 = 26,87 mg PHE

Těstoviny

Vážíme v suchém stavu, obsah PHE v suchém stavu odpovídá obsahu PHE uvařených těstovin, i když se jejich hmotnost změní. Je nutné vždy a vše vážit.

50 g syrových těstovin = (50 x 10, 6) : 100 = 5,3 mg PHE (obsah PHE uveden na NB výrobku)

Hmotnost uvařených je 110 g , což odpovídá obsahu PHE 5,3 mg.

Zeleninu vážíme vždy v syrovém stavu, ale brambory ve stavu uvařeném, totéž platí pro rýži. Žádoucí je, aby pacienti připravené porce stravy dojídali. Pokud se tak nestane, je třeba zbylou stravu odvážit a propočítat, kolik PHE nebylo pozřeno a nahradit množství PHE jinou stravou.

- **Způsob výpočtu povoleného množství potravin**

Někdy známe množství PHE, které ještě může pacient sníst, a neznáme k němu množství potravin, které ho pokryje. Povolené množství příslušné potraviny můžeme vypočítat tak, že povolené množství PHE podělíme hodnotou PHE v potravíně, kterou jsme si vybrali a vynásobíme stem.

Příklad:

Výpočet množství hroznového vína v případě, že musí být přijato 34 mg PHE

Zjištěná hodnota : 100 g hroznového vína obsahuje 17 mg PHE

Výpočet : $(34 : 17) \times 100 = 200 \text{ g}$

Výsledek: pokud může sníst 34 mg PHE, odpovídá množství PHE 200 g hroznového vína.

2.11.1 Vaření při nízkobílkovinné dietě

Vážení všech potravin a jejich přepočítávání obsahu PHE se zdá ze začátku velmi složité.

Jako všude, i tu platí heslo: „Cvičení dělá mistra“ (Maníková, 2011). Dieta vyžaduje zodpovědný přístup, jde o zdraví. Nejdůležitějšími kroky při praxi v kuchyni jsou:

- Plánování
- Nákup
- Příprava stravy

Naplánováním si jídelního lístku na několik dní dopředu i předběžným přepočtem PHE, předcházíme vzniku situace, kdy nevíme, co rychle uvařit. Nákup nízkobílkovinných potravin je nutné vzhledem k jejich složité dostupnosti plánovat dosti dopředu, abychom měli

dostatečné zásoby doma a nevznikaly stresové situace, kdy dojde k výpadku dodávky či jinému problému. Největší pozornost je třeba věnovat samotné přípravě stravy. Velkým pomocníkem v začátcích vaření jsou recepty, které zpracoval a vyzkoušel někdo jiný (Puda, Lhotáková, Samková, 2012).

„Myšlenku vytvořit kuchařku pro nemocné fenylketonurií je tak stará, jak dlouhá je tradice léčby této poruchy u nás“ (Komárková, Náglová, Hejčmanová, 1996, s. 9).

První nápady, jak udělat jídelníček dětí s PKU bohatší, zajímavější a chutnější pocházejí z roku 1970. Vznikaly tehdy první sbírky receptů doplněné praktickými návody. U nás první systematicky a odborně propracovaná kuchařka pro fenylketonuriky vznikla v roce 1996 z iniciativy dietní sestry, lékaře, matky dítěte i zástupců zainteresované veřejnosti.

Obsahovala recepty, potravinové tabulky, návrhy jídelníčků a obrázky připravených jídel. (Komárková, Náglová, Hejčmanová, 1996, s. 9) a dále uvádí *„Každý z receptů byl před zařazením do knihy znovu vyzkoušen“*.

- Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky I (první kuchařka 1996)
- Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky II (viz příloha 9)
- recepty v časopise Metabolík (vydává Národní sdružení PKU a jiných DMP)

Postupem času, kdy rodiče získávají praxi při vaření, upouštějí od receptů a oddávají se fantazii. Jelikož nízkobílkovinná jídla jsou chudá a jednotvárná, snaží se je vylepšit. I když je v dnešní době velký výběr nízkobílkovinných potravin, jejich cena je velmi vysoká, a proto rodiny nakupují jen ty základní.

Pro dítě je důležité, jak jídlo vypadá, jí nejdříve očima. Hezky nazdobené talíře mají velmi pozitivní účinky na přijímání diety.

2.12 Zahájení léčby

Zahájení léčby nastává ihned po stanovení diagnózy na metabolickém pracovišti. „*Nejprve je třeba co nejrychleji snížit hladinu PHE v krvi. Rychlé odstranění PHE z organismu některým z lékařských zákroků není možné, je třeba, aby ho dítě zpracovalo samostatně. K tomu potřebuje čas a správnou výživu*“ (Komárková, Hejčmanová, 2004, s. 20). To znamená, okamžité přerušování příjmu normální stravy, tedy mateřského mléka či jeho náhrady, dítěti je podáván speciální dietní léčebný přípravek pro kojence (směs aminokyselin bez PHE), který obsahuje všechny živiny kromě PHE. Obsahuje nenasycené mastné kyseliny s dlouhým řetězcem. „*Ty jsou důležité pro vývoj mozku, nervového systému a vidění. Malé dítě není schopno produkovat tyto tuky v dostatečném množství. Po narození je přijímá mateřským mlékem*“ (Procházková, 2005, s. 2). Dítě může pozřít množství dietního přípravku pro kojence dle chuti, v pravidelných 3hodinových intervalech.

Dietní léčebný přípravek je matce předáván již připraven v tekutém stavu, jeho příprava je zajišťována v kuchyni metabolického pracoviště, dle přesného rozpisu stanoveného lékařem. Každý den je dítě vyšetřováno pediatrem, jsou mu odebírány vzorky krve pro sledování hladiny PHE. Dítě je podrobeno v průběhu a závěru hospitalizace neurologickému vyšetření. Během hospitalizace je matka seznamována s informacemi týkajícími se PKU (podstata onemocnění, dědičnost a prognóza, dopady při nedodržování diety a s tím spojené vysoké hladiny PHE, přípravou preparátů, ošetřujícím lékařem a nutričním poradcem.

Jelikož dítě nemá přísun fenylalaninu, hladina v jeho krvi klesá. V momentě, kdy klesne do léčebného rozmezí, začne být přidáváno do stravy přesné množství PHE, přepočítaného na množství mateřského mléka či jeho náhrady, přesně podle pokynů lékaře, aby nedošlo k opětovnému zvýšení hladiny PHE nad optimální koncentraci. Vzhledem k tomu, že u kojeneho dítěte není možné odměřit množství mléka, které vypilo, je takto živěné dítě před každým kojením váženo a po krmení převáženo, aby bylo zřejmé kolik mléka vypilo. Což činí rozdíl hmotnosti před a po krmení. V mnoha případech se stává, že matka má nedostatek mléka, a protože je velmi důležité, aby dítě přijalo lékařem stanovené množství PHE, bývá ještě dokrmováno z láhve kojeneckou stravou (Nutrilon I, Sunar Baby). Nadále se každý den sledují hladiny PHE a zvyšuje se po malých dávkách příjem přirozené stravy, s důležitostí, aby hladina byla v doporučeném rozmezí 2 - 6 mg/dl, těmito kroky se zjišťuje tolerance PHE, což je množství, které je kojenec schopen zpracovat, je velmi

individuální. Některé dítě má během 24 hodin 3 dávky mateřského mléka a 5 dávek preparátu, jiné 4 a 4 dávky. Pokud je ověřena stálost hladiny v rozmezí normy, matka je s dítětem asi po 10-ti dnech propuštěna domů, s přesným rozpisem množství PHE na den, proškolená a vybavena kuchařkou, brožurami o PKU, Guthriho testem pro následný odběr u pediatra v místě bydliště a s dohodnutým termínem další návštěvy v metabolické ambulanci (vlastní zdroje).

2.13 Léčba v praxi

Komárková, Hejčmanová (2004, s. 21) uvádí: „ *Výživě kojence je v dětském lékařství věnována velká pozornost. Výživová doporučení řadí kojence (a malé děti do 3 let) do skupiny dětí, které mají zvláštní výživové požadavky.*

Výživu kojence lze rozdělit na 2 hlavní období, která postupně do sebe přecházejí“

1. období výhradně mléčné výživy 0 – 4 (6) měsíců, na ně navazuje
2. období smíšené stravy, kdy je do jídelníčku postupně zařazována strava dospělých vhodná pro dítě“.

Přechod na smíšenou stravu je klíčovým okamžikem, kdy rodiče dítěte s PKU přecházejí od teoretických poznatků o nízkobílkovinné dietě k praktickému využití. Rodiče musí být řádně seznámeni a proškoleni v teoretické i praktické přípravě diety. Podle dietního rozpisu musí dodržovat povolené množství PHE(viz příloha 1).

Tímto okamžikem nastává dlouhé období závislosti dítěte, minimálně v oblasti připravování stravy, spojené s vážením a propočítáváním PHE až do okamžiku, kdy je jedinec schopen alespoň částečně převzít dietu do svých rukou.

V období smíšené stravy se do jídelníčku kojence s PKU postupně zavádí zelenina, ovoce, brambory, rýže, máslo a nízkobílkovinná instantní kaše. „*Pokud má dítě první mléčné zoubky, můžeme do stravy zavést nízkobílkovinný chléb nebo piškoty. K pokrytí energetické potřebě slouží olej, cukr a maltodextrin. Přiměřené množství těchto surovin má každé dítě uvedeno ve svém dietním rozpisu“* (Procházková, 2005, s. 4).

Ve druhém roce dítě přechází k dietnímu léčebnému přípravku pro starší děti. Přípravek se podává už v přesně odváženém množství dle dietního rozpisu. Nároky na jídelníček se tedy zvyšují, přípravek nelze podávat na dosycení jako u kojeneckých přípravků. Problém nastává u přechodu na preparát, značně se liší svou vůní a chutí. Přípravky pro děti od jednoho roku mají typický zápach a chuť (www.espku.cz).

„*Každý pacient s PKU by měl denně zkonsumovat lékařem doporučené množství dietních léčebných přípravků, protože jsou hlavním zdrojem bílkovin v jejich výživě“* (Puda, Lhotáková, Samková, 2012, s. 10).

„Kritériem pro hodnotení správnej výživy v detsťvÍ a dospívání je správna rÚstovÁ rychlost, správny tÚlesný rozvoj a vÚasny nástup dospívání. Pŕi PKU k tomu pŕistupuje ještÚ požadavek na udržování ŕádoucích hladin PHE v krvi“ (Komárková, HejmanovÁ, 2004, s. 24).

I když dietní lÚÈba je celoživotní, pŕísnost diety se s vÚkem mÚní. PŕávÚ v prvních letech života, kdy se vyvíjí mozek a vznikají mnohoÚetná vzÁjemná propojení mozkových bunÚek, která následnÚ formují intelekt jedince, je potŕeba dodŕžování diety nejdÚkladnÚjšÍ. Na konci dÚtství je vÚvoj mozku ukonÚen a vÚraznÚ klesÁ i riziko pŕímÚho poškození. Tím se snižují nároky na pŕísnost v dospÚlosti (Michalík a kol., 2012, s. 65).

Potŕeba celoživotní diety je propagována od 90.let minulÚho stoletÍ, kdy na základÚ studiÍ bylo prokÁzáno, že i když vÚvoj mozku je ukonÚen, normální funkce centŕální nervovÚ soustavy vyžaduje látky umoŕňující pŕenos nervovÚho vzruchu po celÚ život. A dÁle, že u dospÚlých s PKU, kteří dietu na pŕahu dospÚlosti pŕerušili mÚli vÚraznÚ obtÍže, které omezovaly jejich kvalitu života. Poruchy koncentrace, zhoršenÁ schopnost uÚení, problÚmy se studiem, poruchy pamÚti, špatná vÚkonnost v zamÚstnání, vztahovÚ problÚmy.

DospÚlé pacienti s PKU lze rozdÚlit do dvou skupin. První skupinu tvoŕÍ dospÚlí, co dietní lÚÈbu dodŕžují a druhou, co nedodŕžují. Jejich volný jídelníÚek, Úi dokonce bÚžná strava, zpÚsobuje vysokÚ hladinu PHE, mající negativní vliv na jejich nervovou soustavu. TrpÍ nedostkem vitamÍnu B12, jÚdu, vápnÍku a dalších stopovÚch prvkÚ, z tohoto vyplývají vÚživovÚ deficity a zdravotní problÚmy (Puda, LhotÁkovÁ, SamkovÁ, 2012).

Velmi striktnÍ dodŕžování diety se vyžaduje u žen s PKU, které jsou tÚhotné Úi se teprve chystají otÚehotnÚt. Nedodŕžování diety je spojeno se syndromem maternální fenylketonurie.

2.14 Syndrom maternální fenylketonurie

„ Syndromem maternální fenylketonurie nazýváme stav, při kterém dochází v důsledku vysokých hladin PHE v krvi matky k poškození plodu v době jeho vývoje v děloze. U takto narozených dětí se v 92 % objevuje mentální retardace, v 73 % mikrocefálie, ve 40 % nízká porodní hmotnost a ve 12 – 15 % vrozené vývojové vady“ (Puda, Lhotáková, Samková, 2012). a dále Procházková (2011, s. 2) „riziko spontánního potratu a předčasného porodu, tvářovou dysmorfii a tzv. ADHD syndrom. Dítě bývá agresivní, neposedí a nekontroluje svoje impulzivní chování. V současné době se předpokládá, že fenylalanin poškozuje plod podobným způsobem jako alkohol“.

Syndromu lze předejít plánováním těhotenství. 3 – 6 měsíců před plánovaným těhotenstvím musí tyto ženy začít dodržovat přísnou nízkobílkovinnou dietu, která zajistí hladinu PHE v rozmezí 2 – 4 mg/dl ,potřebné bílkoviny jsou doplňovány dietními preparáty pro dospělé. Jakmile je zaručena stálost hladiny, je povoleno ženě otěhotnět. Nízké hladiny se udržují v průběhu celého těhotenství až do porodu. Denní příjem bílkovin, minerálů, stopových prvků a vitamínů je doplňován dietními léčebnými preparáty pro těhotné. Cílem léčby je udržet hladinu v potřebném rozmezí, ale také zajistit výživu, která umožní správný růst a vývoj plodu, protože i mírně zvýšená hladina PHE v krvi těhotné ženy výrazně zvyšuje riziko postižení plodu psychomotorickou a růstovou retardací, mikrocefálií, vývojovými vrozenými vadami, hlavně srdce. „Toto nebezpečí je obzvláště vysoké v prvních třech měsících gravidity. Transportní systém v placentě zvyšuje hladinu fenylalaninu v krvi dítěte až na dvojnásobek ve srovnání s hladinou PHE matky“ (Puda, Lhotáková, Samková, 2012, s. 13).

Těhotné ženy s PKU se musí podrobovat prohlídkám u gynekologa a musí být pod stálou kontrolou metabolického pracoviště. Hladiny PHE jsou monitorovány každý týden a kontroly na metabolických pracovištích probíhají asi po 2 měsících. Po porodu žena přechází zpět na volnější dietu a v případě, že dítě netrpí PKU, může ho normálně kojit.

Žádoucí je, aby před plánovaným těhotenstvím bylo provedeno genetické poradenství. Vyšetření budoucího otce, kdy se vyloučí či potvrdí nosičství PKU genu.

U pacientů s PKU je rozhodující, zda jejich partner je či není přenašečem genu pro PKU.

V případě, že:

1. Matka i otec mají PKU – všechny děti budou mít PKU
2. Matka má PKU a otec je zdravý (platí i naopak) – děti budou přenašeči genu PKU
3. Matka má PKU a otec je přenašeč (platí i naopak) – děti budou přenašeči nebo budou mít PKU, možnost 50 : 50

V době těhotenství lze provést prenatální diagnostiku. Biopsii choriových klků, ve 12. - 14. týdnu těhotenství nebo odběr plodové vody, v 16. - 18. týdnu těhotenství a zjistit tak, zda nenarozené dítě trpí PKU (Novotný, Adam, Adamová, 2011).

2.15 Rodina a dítě s fenylketonurií

Fenylketonurie patří mezi chronické onemocnění omezující normální způsob života. Není doprovázena bolestmi a jinými nápadnými obtížemi. Vyžaduje však omezení aktivit, nízkobílkovinnou dietu, dodržování léčebných postupů a pravidelné vyšetření na metabolických pracovištích a u pediatra. Dítě s PKU může mít dojem, že by všechno bylo v pořádku, kdyby nebylo omezováno v jídle a nebylo nuceno k pravidelné konzumaci aminokyselinových preparátů. Je nutné, aby dítě bylo podle stupně vospělosti dobře informováno o tom, proč jsou daná omezení nezbytná. Na všechny otázky je třeba pravdivě odpovídat. Podrobná informovanost o nemoci dítěte samotného je důležitá od předškolního věku, a to na úrovni a způsobem odpovídajícím mentální úrovni dítěte. *„Současně je třeba usilovat o to, aby dítě přes nezbytná opatření vedlo normální život, popřípadě aby si našlo vhodnou kompenzaci za nutná omezení v jiné sféře a zachovalo si dostatek sociálních kontaktů. PKU nelze považovat jen za biologickou odchylku, ale nemocný jedinec tím získává i specifickou sociální roli. Podstatným znakem je přiznání určitých privilegií, ale na druhé straně to představuje ztrátu některých práv, která z PKU vyplývají“* (Michalík a kol.,2012, s. 65).

Jedinci s PKU mají poněkud složitější životní situaci než jedinci intaktní. *„Zvládání tohoto životního osudu je prověřkou potenciálu člověka samotného, ale i jeho sociálního okolí“* (Michalík a kol., 2012,s. 65). Důsledky onemocnění často omezují jedince i jeho rodinu v různých aktivitách, které jsou spojeny s očekáváním radosti a spokojenosti, jako jsou společenské vazby, partnerské vztahy, sport, kultura, zájmy a záliby a v neposlední řadě vzdělávání (Renotiérová, Ludíková, 2005).

2.15.1 Reakce rodiny na diagnózu

„ Spokojenost, štěstí a zdraví jsou pojmy frekventovaně užívané v četných přáních, které rozdáváme i dostáváme, jsou to hodnoty, o něž intuitivně usilujeme. Snahy o jejich definování jsou časté, přesto nedokonalé, stejně jako úsilí o jejich naplnění. Jedná se totiž o dynamické stavy spojující psychické, sociální a fyzické struktury osobnosti“(Renotiérová, Ludíková a kol. , 2005, s. 127).

„Očekávání narození dítěte představuje pro rodiče naděje pro budoucnost. Pocity mimořádné radosti, hrdosti, nadějí a plánů“ (Renotiérová, Ludíková a kol. , 2005, s. 149).

Rodiče čerstvě narozeného miminka, prožívají pocity radosti, štěstí a naplnění až do okamžiku, kdy je jim sdělena skutečnost, že jejich dítě trpí vzácnou dědičnou metabolickou poruchou – fenylketonurií.

Sdělení diagnózy znamená pro rodiče hluboký otřes a vyvolává v rodičích šok, smutek a úzkost a vede k rychlému rozvoji obranných mechanismů. *„ S faktem nemoci se postupně vyrovnává každý z členů rodiny svým individuálním způsobem, většina rodičů ovšem prochází řadou stádií emočních reakcí obvykle v uvedeném pořadí, i když vždy individuálně různým tempem“ (Říčan, Krejčířová a kol.,1995, s. 55).*

Důležitým faktorem je způsob, jakým je odborníkem rodičům sdělena zpráva. *„První rozhovor je velice emocionální, intenzivní, méně racionální, ale přesto otevřený. Měl by stavět dítě do pozitivního a pravdivého světla, posílit v rodičích názor, že budou schopni novou situaci zvládnout“ (Renotiérová, Ludíková a kol. , 2005, s. 129).*

„Důležitou zásadou pro poskytování informací je proto dostatek času na vysvětlování při rozhovoru s rodiči a projevení zájmu o rodiče samé“. Reakcím rodičů je třeba umět citlivě a taktně naslouchat, lékař musí být připraven na prudkou emoční reakci“ (Říčan, Krejčířová a kol.,1995, s. 56).

Pozitivní sdělení, že v případě dodržování určitých režimových a léčebných opatření nedoje k závažným a negativním projevům tohoto onemocnění a dítě se bude vyvíjet zcela v souladu s ostatními „ zdravými“ vrstevníky, je pro rodiče nadějí. Mají osud svého dítěte pevně ve svých rukou, mohou ho ovlivnit. I přes tuto pozitivní zprávu hledají odpovědi na otázky: Jak se s tím vyrovnat? Kdo za to může? A co dál? Co nás vlastně čeká? Jaké jsou dopady do dalšího života? Jak dlouho se bude léčit? Jak sdělíme diagnózu rodině?.

V průběhu hospitalizace dostávají odpovědi od lékaře a nutričního poradce metabolického pracoviště. Postupně tak vstřebávají prvotní informace o této nemoci. V následujících několika týdnech až měsících dochází ke snižování úzkosti a deprese a současně narůstá přijetí situace a fáze rovnováhy. Nejdůležitější fází, je poslední, fáze reorganizace, kdy je situace rodiči přijímána, rodiče se vyrovnávají s faktem nemoci a přijímají dítě takové, jaké je a hledají optimální cesty do budoucna (Říčan, Krejčířová a kol., 1995).

Sdělování informací blízkým závisí na zvyklostech v rodině. Mohou se objevit chyby v komunikaci, které mohou závažným způsobem ovlivnit fakt přijetí nemoci dítěte rodinou. „V prvním rozhovoru s blízkými příbuznými proto poskytneme pouze základní informace o PKU (co je to PKU, jaké má důsledky pro běžný život rodiny a jak mohou její jednotliví členové pomoci) a v dalších rozhovorech tyto informace prohlubujeme a konkretizujeme“ (Puda, Lhotáková, Samková, 2012, s. 24).

Ostatní členové musí mít dostatek času se s nemocí dítěte vyrovnat, stejně jako rodiče. Chybou se stává zveličování či bagatelizace skutečnosti (Puda, Lhotáková, Samková, 2012).

Rodiny s nemocnými dětmi mívají často tendenci izolovat se od okolí, tento jev patří mezi nežádoucí, jelikož sociální opora je velmi důležitá. V rámci rodiny je nejvýznamnějším faktorem dostatek vzájemné pomoci a opory mezi rodiči a otevřená komunikace.

„Tři potřeby při fenylketonurii“

- Informovanost příbuzných a známých
- Podpora a pomoc
- Hledání nových kontaktů a přátelství

(metabolik 3/2002, s.8) a dále „Pokud se PKU rodině podaří navázat přátelství s jinou rodinou, jejichž dítě má stejný či podobný problém, je to veliké plus do dalších dnů a vlastně dále do života“.

2.15.2 Kojenec s PKU

Kojenecké období patří k nejjednodušším v životě dítěte s PKU. Rodiči je prožíváno jako těžké, složité, získávají první zkušenosti s dietou.

V době, kdy dítě přechází z výhradně mléčné stravy na smíšenou se rodiče obávají, aby neudělali ve výpočtech nějakou chybu, aby dítě nemělo zvýšenou hladinu a tím svou chybou dítěti neublížili. Velkou oporou jim může být Národní sdružení PKU a jiných DMP, které sdružuje rodiny těchto dětí. Kde mohou získat informace o nemoci, zkušenosti od rodičů starších dětí a také vědomí, že nejsou jediní, kteří mají dítě s PKU, což má pozitivní vliv na jejich psychiku. Příhlašku do sdružení získají rodiče již v době hospitalizace na metabolickém pracovišti (vlastní zdroj).

2.15.3 Batole s PKU (1 – 3 roky)

U dítěte se začínají projevovat známky nezávislosti, které jsou typické pro batolecí období. PKU může v rodičích vyvolávat silné emoce, pocity lítosti vyvolané nezbytností dietních opatření. Tyto pocity mohou vést až k tomu, že se pro rodiče stává obtížné dítě omezovat. Rodiče si musí uvědomit, že na prvním místě je to „dítě“, a potom teprve „pacient“.
(metabolík, 1/2006).

Při společném jídle celé rodiny začíná dítě poprvé chápat, že jeho jídlo a nápoje se liší od toho, co jedí ostatní příslušníci rodiny. Zpočátku rodiče uvažují o tom, zda by fakt, že jí něco jiného, neměli před dítětem utajit. Důvodem může být obava, že již z pouhého pohledu získá dítě chuť na ty potraviny, které pro ně nejsou vhodné. Bylo by chybou, kdyby potají za zavřenými dveřmi kuchyně vyprazdňovali ledničku a před dítětem se tvářili, že na světě je hlavně ovoce a zelenina. Tím by nepomohli ani sobě ani dítěti.

Měli by stejně jako v případě ostatních dětí nechat dítě aby se účastnilo společného stolování a seznamovat ho s tím, že jíme něco jiného (espku.cz).

„Aby se zabránilo doslova zápasení s dítětem ohledně jídla, musí rodiče přistupovat k tomuto problému s naprostým klidem a chladnou hlavou. To však při péči o fenylketonurika není vůbec snadné. Všichni rodiče těchto dětí vědí, že nebude-li jejich dítě dodržovat dietu, povede to k závažným následkům. Problematická je navíc skutečnost, že většina následků nedodržení diety není vidět hned. Potenciální problémy s PKU dietou vznikají tehdy, když se dítě dostává do věku, ve kterém začíná mluvit do toho, co jí. U batolat bývá zarputilé zápolení nad jídlem běžné. V tomto věku takřka všichni rodiče mají velké problémy s jídlem ve snaze dodržet příslušný dietní režim. Obtíže s jídlem u těchto dětí nastávají někdy již v 18 měsících“
(metabolík 1/2006, s. 2).

Ve druhé polovině batolecího věku začínají děti používat přivlastňovací zájmena můj a tvůj. Děti, které dosáhli této úrovně, mají větší tendenci považovat věci za svoje a bránit je vehementně před ostatními dětmi. Batole s PKU už ví, které jídlo je jeho, a které patří mámě. Takto vymezené věci chápe jako součást svého osobního teritoria a v tomto smyslu je i součástí jeho identity. Dítě postupně chápe rozdíl mezi vlastním a cizím. Dítě vnímá sebe sama jako bytost, která je schopná samostatně jednat. Je to období, které by měly matky využít, protože děti jsou motivované k různým dovednostem. Chtějí se sami oblékat, sami jíst, sami chodit do schodů (Vágnerová, 2000)

Velkým nebezpečím dětí s PKU se stává špatný výchovný styl. Příliš shovívavá výchova, kladoucí menší nároky na dítě a ve všem vyhovující. Je velmi důležité, aby si rodiče uvědomily, že všechna tato důsledná dietní opatření jsou projevem lásky, i přes všechny slzy a rozhořčení. Dalším problémem může být ze strany rodičů tendence pěstovat v dítěti jeho hlubokou závislost až k přehnanému ochranářství (metabolík, 1/2006).

„Batolata je třeba učit při jídle samostatnosti, pít z hrníčku a chovat se k nim přiměřeně k jejich věku“ (metabolík, 1/2006).

„Kdykoliv je to možné, rodiče by měli dítěti nabídnout určitý náznak samostatného výběru“ (metabolík 1/2006, s. 2) a vzbudit v dítěti pocit, že má možnost určitým způsobem samo ovlivnit situaci. Dovolit dítěti pomáhat s přípravou dietních přípravků, vážení potravin, mixování omáček, rozmíchávání preparátů. Dítě tak získává pocit důležitosti.

Doporučení pro rodiče dětí s PKU

S přibývajícím věkem se začínají objevovat věty: Já to chci!, Proč ne? To je nespravedlivé!. Rodič by měl souhlasit, že je to nespravedlivé, ale neměl by se nechat zvykat. Měl by se držet zásad diety a soustředit se na to, co je povolené.

Zkoordinovat společné úsilí, rozdělit zodpovědnost mezi rodiče je velmi prospěšné. Mnohdy se stává, že péče a každodenní starostlivost o dítě s PKU je soustředěna pouze na matku.

„Jestliže celá tíha zodpovědnosti za dodržování diety zůstává na jednom z rodičů, znamená to pro něj velký stres“ (metabolík, 1/2006,s. 3).

System odměn může mít místo v režimu léčby. Použití samolepek či jiných systémů odměn může rychle nastartovat změny v situaci neustálého zápasení s jídly. Rodiče musí být opatrní, aby dítě v těchto odměnách nespatořovalo vychytralou formu nátlaku. Používané odměny by měly být přiměřené věku dítěte. Pro děti předškolního věku jsou vhodné odměny, pohádka před spaním navíc, samolepky, puzzle, malá hračka. Dlouhodobější odměny ve formě výletu. V případě jakýchkoliv problémů je žádoucí se poradit s odborníkem na metabolickém pracovišti (metabolík,1/2006).

Doporučení, která mohou usnadnit dodržování diety

- při pocitech viny, je nutné, považovat dietní omezení za nezbytnost a nikoli za trest nabídka pouze povolených jídel
- přenesení pozornosti dítěte na jeho oblíbené činnosti, které se netýkají stravování

- při sklonu k pěstování závislosti u dítěte, které je „jiné“, umožnit dítěti, aby se podílelo na přípravě stravy nejpozději do tří let věku
- při zápasech s jídlem, pamatovat, že jídlo a krmení dává dítěti prostor k tomu, aby zkoušelo svou schopnost „ovládat situaci“
- nebrát jídlo jako prosbu
- důležitá je spolupráce rodičů, dítě musí dostávat jednotné pokyny

(metabolik, 1/2006).

2.15.4 Předškolní věk (3 – 6 let)

„V předškolním věku ještě dítě mnohému dění nerozumí, informaci lze adekvátně využít jen tehdy, jestliže jedinec chápe její podstatu. Pokud tomu tak není, eliminuje ji nebo ji interpretuje tak, jak umí. Pokud se realita jeví nesrozumitelná, dítě si tento rozpor řeší jednoduše. Dítě je schopné zkreslit svůj úsudek o nějakém dění i proto, že je to pro ně emočně nepřijatelné. Dítě interpretuje realitu tak aby pro něj byla srozumitelná a přijatelná. Pro dítě je zřejmě nejsnazší vyrovnat se s tlakem reality, s nedostatky vlastního myšlení i zkušeností pomocí fantazie“ (Vágnerová, 2000, s. 106). Přestože myšlení dítěti předškolního věku nedovolí ještě pochopit proč jsou dietní opatření nutná, má již upevněno, že jeho strava je odlišná. Hejčmanová, Komárková (2004, s. 24) uvádí: „ Už od předškolního věku, mezi 3. - 6. rokem života, získává dítě stále více informací a aktivně se podílí na rodinném životě. Po předcházejícím období vzdoru, je předškolní dítě připraveno ochotno informace nejen přijímat, ale také je v souladu s přáním rodičů uplatňovat v praxi. Je to doba zvýšené emoční citlivosti, příznivá k posilování pozitivního vztahu dítěte k „jeho“ jídelníčku i k obohacování jeho znalostí o PKU. Jestliže je dítě v tomto věku přiměřeně zapojováno do výběru potravin, přípravy stravy nebo dietních přípravků, má to vliv na jeho postoj k dietě v pozdějších letech. Usnadňuje to také jeho pozdější zapojování do léčby a postupné přebírání zodpovědnosti za dietu ve starším školním věku a v dospívání. Ve věku do 6 let se převážně formují také stravovací návyky“ .

V předškolním věku narůstá u dítěte potřeba porozumět světu i vlastnímu tělesnému fungování. Vysvětlování a dostatečné informování dítěte je nezbytné, v případě selhání mohou vzniknout i celoživotní pocity méněcennosti (Michalík a kol., 2012).

V tomto období je potřeba věnovat zvláštní péči nejen přípravě stravy, ale i výchově.

„ Je třeba nestavět fenylketonurii dítěte proti „normálnosti“ světa, ale ukázat dítěti, že fenylketonurie je „ jeho“ látková výměna jako je „jeho“ barva očí nebo jméno. Patří k němu jako jakási osobní značka, s níž je spojený zajímavý způsob stravování“ (Hejčmanová, Komárková, 2004, s. 53).

Socializace dítěte s PKU je primárně odlišná, protože objektem tohoto působení je jedinec s jinými dispozicemi. Rodina jako primární socializační činitel může působit odlišně a často neadekvátně. U těchto dětí je třeba zaměřit výchovné úsilí na překonání zbytečné závislosti na matce. Negativně zde může působit i postoj matek, které osamostatňování dítěte vědomě i nevědomě brzdí. Nevhodné způsoby výchovy, které brzdí dětskou iniciativu, neposkytují dost příležitostí k sociálnímu učení a vedou tak k izolaci dítěte (Vágnerová, 2003).

Výchova a postoj sociálního okolí je důležitým aspektem, jak bude dítě s PKU vnímat svou osobnost. Rodiče by i přes náročnost diety neměli dítě izolovat od sociálního okolí, účastnit se setkání s jinými dětmi, aby dítě s PKU bylo připraveno na vstup do mateřské školy, kde se bude odlišně stravovat a vnímalo už dietu jako samozřejmost. Problémem u těchto dětí, je obava rodičů, že bude porušena dieta, nedůvěrou k dítěti a sociálnímu okolí, které je třeba informovat o omezeních dítěte.

Možnost navštěvovat mateřskou školu je pro dítě velmi prospěšné. Avšak někdy bývá problém s donesenou stravou a jejím ohřátím. Školy argumentují, že podle hygienických norem nemohou ohřívát donesenou stravu. I když neexistují žádná hygienická omezení, školy tímto argumentují. V případě, že se podaří se školou domluvit, je potřeba, aby učitelka dohlédla na stravování dítěte, včetně vypití léčebného přípravku a v případě nedojedení jídla zbytek uložila do nádoby. Nezbytným požadavkem je, aby ve vztahu s rodiči panovala naprostá důvěra. A učitelka byla seznámena s PKU a jejími dopady při porušování diety. Celý přístup je o vstřícnosti lidí. Totéž platí i o účasti dítěte na výletech.

Děti v tomto období přijímají i postiženého vrstevníka, ještě si dostatečně nezafixovaly běžné sociální předsudky. *„Důležité je především, aby kamarád uspokojoval jeho potřeby“* (Vágnerová, 2000, s. 129). V mateřské škole je dítě přijímáno bez problémů ze strany vrstevníků. Otázkou zůstává, jak dítě prožívá omezení, která mu PKU přináší. Vždyť jídlo je všude kolem nás. Jít do obchodu a v podstatě si nic nemoc koupit. Reklamy a letáky upozorňující na lákavé potraviny.

Touha alespoň ochutnat zakázanou potravinu je mnohdy provázena slzami, vztekáním a často i potají ochutnáváním. Rodiče musí být přísní, vést děti k disciplíně a sebekontrolě .

Děti již v tomto věku sdělují nezasvěceným do PKU, že nemohou bílkoviny a upozorňují na potraviny, které jsou pro ně zakázané.

Zásluhou sdružení, které každý rok nechává analyzovat potraviny, občas se najde běžná potravina, kterou dítě může dostat, když mu to jeho rozpočet na den dovolí. Nepopsatelné pocity štěstí a radosti, které dítě prožívá, když si může koupit něco v běžném obchodě.

S těžší si to dokáže někdo představit, pokud nemá takové dítě v bezprostřední blízkosti.

Omezení, která z diety vyplývají se dotýkají i svěřování dětí rodinným příslušníkům. Nutností je, aby dietě plně rozuměli a dodržovali striktně opatření, která jsou nutná. Mnohdy z důvodu nepochopení nebo lítosti nad dítětem podají zakázanou potravinu.

Jen pouhé ochutnání je však pro dítě naprosto nevhodné. V tomto případě jsou tyto děti odkázáni plně na péči rodičů a rodinné příslušníky navštěvují pouze pod dohledem.

Dieta je velmi náročná jak po stránce časové, tak i finanční. Rodina s dítětem PKU si všechny akce mimo domov musí plánovat dopředu, nelze se rozhodnout z minuty na minutu. Stejně tak si rodina nemůže říct, že dnes se nevaří a jde se do restaurace. Rodiče chtějí mít zdravé dítě a udělají pro něj vše, zvládají péči, nestěžují si, ale obávají se, aby dítě správně vedli a naučilo se dietu dodržovat v pozdějším věku.

2.15.5 Školní věk

„S nástupem do školy většinou přicházejí starosti a problémy, které spočívají především v adaptaci dítěte s jeho vrstevníky a pedagogy. Pro některé děti je zpočátku složité si zvyknout na nový kolektiv dětí a určitý denní režim. Dětem začínají povinnosti, které se musí naučit postupně přijmout. Jejich rodiče jsou jim velkou oporou a snaží se být nápomocni.

Bez dobrého rodinného zázemí to děti sami stěží zvládnou“ (metabolík 4/2005).

„Nástup do školy ovlivní další rozvoj dětské osobnosti. Škola ovlivňuje dětské sebehodnocení, mnohdy velice zásadním způsobem“ (Vágnerová, 2003, s. 148).

Do popředí se dostává snaha dítěte o výkon ve škole i mimo ni a soupeření s druhými dětmi.

V případě neúspěchu mohou vzniknout celoživotní pocity méněcennosti. U dětí s PKU se z důvodu zvýšených hladin snižuje jejich výkonnost a vyskytují se obtíže v koncentraci.

V tomto období je již velmi důležitá skupina vrstevníků. Dostatek kontaktů s druhými dětmi je důležitý pro rozvoj sociálních dovedností, procesu osvojování sociálních rolí a sebepojetí.

„Dlouhodobé zdravotní znevýhodnění klade na dítě zvýšené nároky, protože se stále musí

přizpůsobovat náročným životním situacím. V mladším školním věku jsou pro sebehodnocení a osobní identitu důležité názory autorit, ve starším školním věku nabývají na významu názory vrstevníků“ (Michalík a kol., 2012, s. 66).

Významnou roli má učitel, který by měl být dostatečně informován o PKU a jejich dopadech, měl by dítě podporovat a dohlédnout na stravování. Měl by zjistit, jak dítě nemoc prožívá, jaký má vztah k sobě, jak si myslí, že ho přijímá okolí, jak prožívá omezení potřeb. Totéž, co platí u mateřské školy ohledně stravování, je vstřícný přístup pracovníků, umožnění uložení a ohřevu stravy ve školní jídelně a stravování spolu se zdravými vrstevníky má pozitivní účinek na psychiku dítěte, předchází se tak pocitu odlišnosti, vyčlenění či frustrace. Nezbytná je úzká spolupráce školy a rodičů, vzájemná informovanost, zájem pedagoga a školy o zdravotní stav dítěte (Michalík a kol., 2012).

Jelikož k nízkobílkovinné dietě patří i pití dietních léčebných přípravků, které je nutné pít po jídle, mělo by být alespoň z počátku školní docházky dohlíženo na dítě, které si odvážený preparát ve škole rozmíchá s vodou a vypije. Na základních školách dochází k tomu, že konzumace odlišné stravy, která je často jednotvárná, z důvodu vysokých cen, kdy rodiny nakupují pouze základní potraviny nebo užívání aminokyselinových preparátů vystavuje dítě s PKU zesměšňování, vyčleňování, posměchu, šikaně. Jakákoliv akce školy je pro dítě problém, v běžném obchodě si nemůže nic koupit. Školní výlety, škola v přírodě nebo jiný pobyt pořádaný školou, letní tábory a další akce, kde není přítomen rodič, který by dohlédl a připravoval stravu. Je to zátěž jak pro dítě tak pro rodiče. I když dítě vypadá jako ostatní děti, a jen se jinak stravuje, úlohou učitele a později samotného dítěte s podporou učitele by měla být na začátku školního roku seznámena s PKU celá třída, aby se předcházelo problémům. U mladších dětí je vhodné využít příběh „Severin a skřítkové“ (www.pku-dieta.cz).

Porušování diety se projeví jak u dítěte, tak ve škole, kde se bude s problémy potýkat i pedagog. Pocity méněcennosti, frustrace, izolace, psychická labilita, porucha pozornosti až možné deprese. Proto je žádoucí, podporovat dítě v aktivitách, kde vyniká ke zvyšování sebevědomí.

Ve školním věku postupně začíná dítě chápat podstatu PKU a její dopady při nedodržování diety, uvádí se kolem 9 – 10 let. Období puberty, kdy má dítě odpor či ambivalentní postoj vůči autoritám, je uváděno jako nejkritičtější období v léčbě, dochází k porušování diety.

„Nabývá na významu problém vyrovnání s nemocí, vědomí odlišnosti od ostatních“

(Vágnerová, 2003, s.41). Záleží na povaze dítěte a sociálním okolí, jak bude přistupovat

k dietě. Asi kolem 13. roku je dítě schopno si připravit, zvážit a propočítat obsah PHE podle dietního rozpisu. Přenesení plné zodpovědnosti za dietu z rodičů na dítě je velice individuální, záleží na výchově a postoji rodičů, kteří mnohdy nedůvěřují dítěti, bojí se porušování diety a pěstují tak v dítěti závislost, což jim taktéž neprospívá (Michalík a kol., 2012).

Od dítěte s PKU se vyžaduje zodpovědnost, disciplína, sebekontrola, sebekázeň.

Nezastupitelné místo má pro dítě vrstevník se stejnou nemocí. Již od předškolního věku je důležité, aby dítě mělo povědomí, že jsou i jiné děti s PKU, ač bydlí daleko. Účast na společných setkáních rodin s dětmi PKU a udržování kontaktu s těmito rodinami má velký oboustranný význam jak pro děti, tak pro rodiče (vlastní zdroj).

2.15.6 Období adolescence (15 – 20 let)

„ V adolescenci, která na pubertu plynule navazuje, se dotváří identita dospívajícího dítěte a vazby k rodině nadále slábnou. Do popředí se stále více dostávají sexuální otázky, otázky týkající se volby povolání, budoucího pracovního uplatnění a později i rodičovství“ (Puda, Lhotáková, Samková, 2012, s. 26).

Volba povolání musí být dobře zvažována. Je žádoucí, zvolit si povolání, kde nebude dospívající s PKU v kontaktu s přípravou stravy a také bude mít možnost pravidelného stravování. Dospívající s PKU mívají problémy v navazování intimních vztahů, stydí se za svou nemoc, neví jak mají partnerovi sdělit, že trpí PKU. Jsou omezováni ve volném čase, kdy při návštěvě kina, restaurace, různých společenských akcí si nemohou v podstatě dát nic k jídlu, aby neporušili dietu. U některých pubescentů a adolescentů je nutná péče psychologa z důvodu nedodržování diety. *„Adolescent by měl navázat v dietě na to, co ho naučili rodiče v předchozím období. Adolescence by se měla stát obdobím převzetí plné zodpovědnosti za léčbu. Rodiče by si toho měli být dobře vědomi“ (metabolik, 1/2008).*

2.15.7 Dospělost

„Po dosažení dospělosti se však každý člověk s PKU svobodně rozhoduje, jak s doporučeními diety a léčby PKU naloží. Dospělí pacienti s PKU, kteří nadále dodržují nízkobílkovinnou dietní léčbu, tak vlastně pokračují v navyklém režimu z dětství. Může to pro ně představovat určitá omezení v zaměstnání, v obtížích při společném stravování a tak i určitou sociální izolaci v běžných denních aktivitách“ (Puda, Lhotáková, Samková, 2012,s.14).

2.16 Národní sdružení PKU a jiných DMP

Významným činitelem v péči o pacienty s PKU a jejich rodiny je Národní sdružení PKU a jiných DMP. Neziskové občanské sdružení, které sdružuje asi 220 pacientů s fenylketonurií a obdobnými dědičnými metabolickými poruchami z celé České republiky (např. tyrosinemie, homocystinurie, deficit OTC, leucinoza, galaktosemie) a jejich rodinné příslušníky.

Cílem sdružení je těmto pacientům a jejich rodinám pomáhat ve všech ohledech každodenního života, spolupůsobit při zlepšení jeho kvality a zmírňovat nepříznivé sociální i zdravotní důsledky těchto onemocnění (www.nspku.cz).

„Členem sdružení se může stát každý občan České republiky a EU, kterého osloví jeho cíle a aktivity anebo který chce pomoci s naplňováním těchto cílů a aktivit. K dosažení cílů pro své členy Sdružení organizuje aktivity spojené s výměnou zkušeností jednotlivých členů v oblasti dodržování léčebných postupů a diety (víkendové pobyty dětí, víkendové pobyty dospělých, Mikulášské besídky), vydává informační časopis Metabolik a jiné informační materiály k problematice PKU a jiných DMP. Dále v rámci svých finančních možností zajišťuje analýzy fenylalaninu, metioninu a jiných aminokyselin v potravinách s cílem zvýšení kvality života pacientů s PKU a jinými DMP a v neposlední řadě provádí hájení zájmů těchto pacientů a poskytuje aktuální informace a poradenskou činnost“ (Puda, Lhotáková, Samková, 2012, s. 13).

Činnost sdružení je z převážné míry umožněna díky sponzorským darům firmy Nutricia, zastoupená obchodními značkami [Milupa](#) a [SHS](#). Dále členskými příspěvky, sponzorskými dary od jiných dárců a od roku 2009 i dotacemi z Vládního výboru pro zdravotně postižené občany.

NS PKU je členem [Evropské společnosti pro PKU a jiné DMP](#) (European Society for Phenylketonuria and Allied Disorders - ES PKU), Evropské organizace pro vzácné nemoci [EURORDIS](#), [České asociace pro vzácná onemocnění](#) a [Národní rady osob se zdravotním postižením](#).

Sdružení provozuje internetové stránky www.nspku.cz a zveřejňuje zde bližší informace o činnosti a aktivitách Sdružení, informace o jednotlivých metabolických poruchách a přehledy dávek, nároků a úlev, které mohou náležet pacientům s PKU a jinými DMP.

Organizuje akce pro pacienty a jejich rodiny

- Víkendové pobyty s PKU a jinými DMP
- Prázdninové pobyty pro děti s PKU a jinými DMP
- Mikulášská setkání spojená s besídkou
- Lyžařské a letní pobyty
- Zábavně – vzdělávací pobyt

(www.nspku.cz).

2.17 Zabezpečení ze strany státu

Vzhledem ke svému zdravotnímu postižení mohou děti s PKU a jinými dědičnými metabolickými poruchami, vyžadující dietní režim, požádat o přiznání příspěvku na péči podle Zákona o sociálních službách (č. 108/2006 Sb. v aktuálním znění 401/2012 Sb.)

Podmínky nároku na příspěvek na péči podle § 7

Příspěvek na péči se poskytuje osobám závislým na pomoci jiné fyzické osoby. Tímto příspěvkem se stát podílí na zajištění sociálních služeb nebo jiných forem pomoci podle tohoto zákona při zvládnutí základních životních potřeb osob.

Náklady na příspěvek se hradí ze státního rozpočtu. Nárok na příspěvek má osoba, která z důvodu dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu potřebuje pomoc jiné fyzické osoby při zvládnutí základních životních potřeb v rozsahu stanoveném stupněm závislosti. Nárok na příspěvek nemá osoba mladší jednoho roku.

Podle § 8 se osoba do 18 let věku považuje za závislou na pomoci jiné fyzické osoby

- ve stupni I (lehká závislost), jestliže z důvodu dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu není schopna zvládat tři základní životní potřeby,
- stupni II (středně těžká závislost), jestliže z důvodu dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu není schopna zvládat čtyři nebo pět základních životních potřeb,
- stupni III (těžká závislost), jestliže z důvodu dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu není schopna zvládat šest nebo sedm základních životních potřeb,
- stupni IV (úplná závislost), jestliže z důvodu dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu není schopna zvládat osm nebo devět základních životních potřeb, a vyžaduje každodenní mimořádnou péči jiné fyzické osoby.

Podle § 9 se při posuzování stupně závislosti hodnotí schopnost zvládat tyto základní životní potřeby:

- a) mobilita,
- b) orientace,
- c) komunikace,
- d) stravování,

- e) oblékání a obouvání,
- f) tělesná hygiena,
- g) výkon fyziologické potřeby,
- h) péče o zdraví,
- i) osobní aktivity,
- j) péče o domácnost – u osob do 18-ti let věku se nehodnotí

O příspěvek je možné zažádat na krajské pobočce úřadu práce. Po sepsání žádosti následuje sociální šetření v domácnosti, kde fenylketonurik žije. Pracovnice posoudí, které základní životní potřeby ve vztahu k věku a postižení nezvládá. Poté následuje posouzení zdravotního stavu posudkovou komisí Okresní správy sociálního zabezpečení, která na základě podkladů od dětského lékaře vydá rozhodnutí o přiznání či nepřiznání příspěvku na péči.

V případě fenylketonurie vznikne obvykle nárok na příspěvek v I. stupni závislosti, jelikož osoba z důvodu dlouhodobého nepříznivého zdravotního stavu není schopna zvládat základní životní potřeby v oblasti stravování, péče o zdraví a osobních aktivit.

V některých případech dochází k nepřiznání příspěvku, což je nepochopitelné.

PKU - dědičná metabolická vada, kdy je diagnóza neměnná.

Příspěvek na péči je kompenzací, za zvýšenou péči, kterou tyto děti potřebují, kdy matka pracuje pouze na částečný úvazek pro náročnost péče o dítě s PKU.

Příspěvek, který by sloužil na extrémě drahé potraviny neexistuje.

(www.uplnezneni.cz).

2.18 Nové studie

Studie lze rozdělit na dvě skupiny. První zabývající se možnou léčbou a druhá psychickými poruchami u pacientů s PKU.

2.18.1 Studie možné léčby do budoucna

Jedná se o enzymovou substituci. „*Za poruchu přeměny fenylalaninu a jeho hromadění v těle je zodpovědná nedostatečná tvorba enzymu fenylalaninhydroxyláza. Kvůli jeho vlastnostem ho nelze pro léčbu použít. V současné době se v USA zkouší použití jiného enzymu – fenylalaninamoniaklyázy (PAL). Tento enzym umí rozkládat fenylalanin na bezpečné produkty kyselinu trans-skořicovou a amoniak, které se močí vyloučí. Je obsažený v některých rostlinách, houbách, není přítomen v těle savců*“ (Metabolík 1/13, s. 6) V posledních letech se zkouší na dopělých pacientech s PKU. „*Podává se injekční formou v opakovaných podkožních injekcích 1x týdně. Enzym je ještě chráněn molekulou polyethylenglykolu (PEG) před destrukcí vlastním imunitním systémem pacienta. Enzym se uvádí pod zkratkou PEG – PAL. Dosavadní výsledky jsou optimistické. Testování prošlo již I. a II. fází klinické studie. Pokles hladin u pacientů, kteří dietu nedodržovali byl z původních 22,4 mg/dl na 10mg/dl při léčbě*“ (Metabolík, 1/2013, s. 6). Ve III. Fázi se bude sledovat nejen pokles hladiny fenylalaninu a bezpečnost PEG – PAL, ale i vliv na psychiku a exekutivní funkce pacientů s PKU. Zda tato léčba a za jakých podmínek bude nakonec schválena pro pacienty s PKU ukáže až budoucnost (Metabolík, 1/ 2013).

2.18.2 Psychiatrické poruchy u pacientů s PKU

I jedinci s fenylketonurií, u kterých byla v časném věku zavedena důsledná nízkobílkovinná dieta, trpí častěji než zbytek populace psychiatrickými poruchami a také poruchami exekutivních funkcí. Studie byla provedena na třech různých klinikách v Severní Americe, které pečují o pacienty s PKU. Pacientům s PKU z různých věkových skupin byla nabídnuta účast ve screeningu formou několika testů určených k identifikaci psychiatrických poruch a ke zhodnocení úrovně exekutivních funkcí. S účastí ve screeningu souhlasilo více než 90 %

oslovených pacientů s PKU. U těchto pacientů autoři studie zaznamenávali věk, pohlaví a hladiny fenylalaninu v krvi změřené v průběhu posledních dvou let.

„Přítomnost psychiatrické poruchy byla zjištěna u 32 % pacientů, kteří se zúčastnili screeningu a zhoršení exekutivních funkcí u 19% z nich. Poruchy exekutivních funkcí se vyskytovaly přibližně stejně často ve všech věkových skupinách, psychiatrické poruchy byly častější u dospělých pacientů starších 18 let. S výskytem psychiatrických poruch pozitivně korelovala koncentrace fenylalaninu v krvi. Autoři studie uvádějí, že jednoduchý rutinní screening psychiatrických poruch a poruch exekutivních funkcí by mohl být snadno implementován do běžné péče o pacienty s PKU. Potřeba tohoto screeningu se potvrdila v této studii, která poukázala na vysokou incidenci psychiatrických poruch u pacientů s PKU“
(www.pku-dieta.cz).

3 METODIKA PRÁCE

V této části bakalářské práce uvedu charakteristiku výzkumného souboru, metodu sběru dat, organizaci výzkumu a zpracování dat.

3.1 Charakteristika souboru

Výzkumný soubor tvořilo 33 rodin s dětmi s fenylketonurií, z celé České republiky.

Děti s PKU byly ve věku od 3,5 měsíce do 10 let.

Nejvíce zastoupenou skupinou byly děti ve věkové kategorii 3 – 6 let, celkem 20 dětí (61 %), v kategoriích do 1 roku a 1 – 2 roky bylo dětí stejně, 3 (9 %), ve věkové kategorii 7 – 10 let bylo dětí 7 (21 %), jak uvádí (Tabulka 1a graf 1).

Dětí mužského pohlaví bylo 23 (70 %) a ženského 10 (30 %) (Tabulka 2 a graf 2).

3.2 Metoda sběru dat

Ve své práci jsem použila informace získané elektronickým dotazníkem od rodičů dětí s fenylketonurií. Vycházela jsem i z vlastní zkušenosti, jelikož mám syna fenylketonurika.

Dotazník jsem volila z důvodu, že fenylketonurie je vzácné onemocnění a rodiny pocházejí z celé České republiky.

Zvolila jsem otevřené otázky, aby se respondenti mohli vyjádřit, jak tuto problematiku prožívají a nechala jim prostor pro další sebevyjádření.

„Otevřené otázky nenabízejí respondentovi žádnou variantu odpovědi, hodí se pro získávání stanoviska. Jsou užitečné v odůvodňovacích situacích a jejich výstupem jsou kvalitativní data“ (wiki.knihovna.cz).

Dotazník obsahuje 26 otázek. Otázky 1 - 4 slouží k zjištění informací o rodinách s dětmi s PKU – věk, počet, pohlaví dětí, výskyt PKU v rodině a další otázky 5 – 26 jsou zaměřeny na problematiku života těchto rodin.

3.3 Organizace výzkumu

Dotazníky jsem rozeslala pomocí emailů mezi náhodně vybraným 45 rodinám s dětmi s PKU, členům Národního sdružení PKU a jiných DMP v květnu 2013. Již hodinu po odeslání se mi vrátil první vyplněný dotazník a během následujícího dne dalších 24.

Podařilo se mi oslovit vstřícné rodiny. Celkem se mi vrátilo 33 dotazníků, což činí 73,3 % .

Respondenti mne překvapili svou rychlostí a vstřícností, že v případě dalších otázek je mohu kontaktovat.

3.4 Zpracování dat

Analýzu získaných dat pomocí dotazníků jsem prováděna kódováním otevřených otázek do několika kategorií. Následně jsem použila čárkovací metodu – pomocí čárek jsem zaznamenala k jednotlivým kategoriím odpovědi respondentů. Tyto výsledky jsem poté zaznamenala do tabulek četností (tabulky č. 1 – 26).

Při zpracování tabulek jsem používala pojmy (absolutní četnost, relativní četnost, celková četnost). Součet všech respondentů je označen jako celková četnost. Absolutní četnost označuje počet respondentů, kteří zvolili danou odpověď. Relativní četnost je podíl absolutní a celkové četnosti, po vynásobení stem, je výsledek v procentech (Chráška, 2007).

Četnostní veličiny

n_i absolutní četnost

f_i (%) ...relativní četnost

4 VÝSLEDKY VÝZKUMU

Otázka č. 1

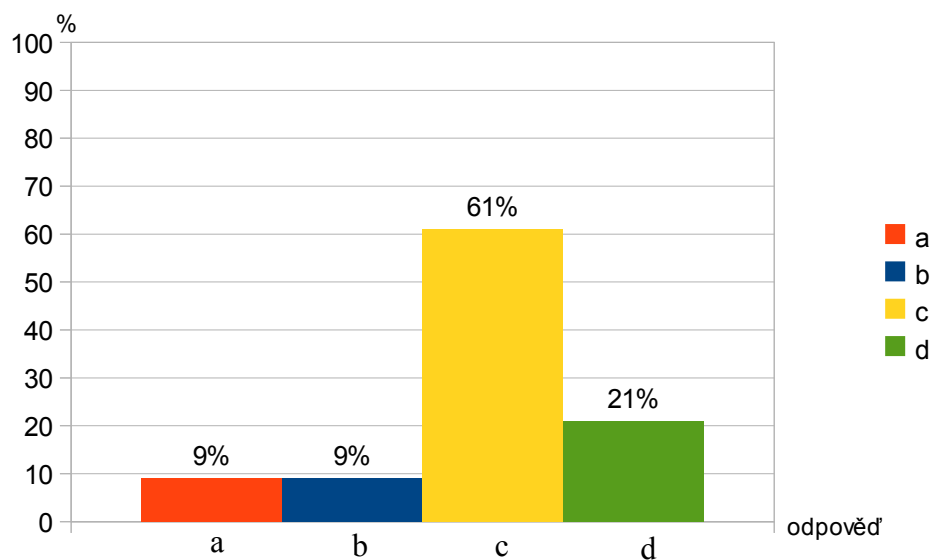
Věk dítěte s PKU?

- a) do 1 roku
- b) 1 – 2 roky
- c) 3 – 6 roků
- d) 7 – 10 roků

Tabulka 1 Věk dítěte s PKU

Odpověď	respondenti	
	ni	f _i (%)
a	3	9
b	3	9
c	20	61
d	7	21
Celkem	33	100

Graf 1 Věk dítěte s PKU



Z odpovědí respondentů vyplývá, že děti s PKU jsou ve věku 0 – 10 let. Nejpočetnější skupinu tvoří věková kategorie 3 – 6 let, 20 (61 %) dětí. Věková kategorie do 1 roku a 1 – 2 roky je zastoupena stejným počtem 3 (9 %). Ve věkové kategorii 7 – 10 let se nachází 7 (21 %) dětí (tabulka 1, graf 1).

Otázka č. 2

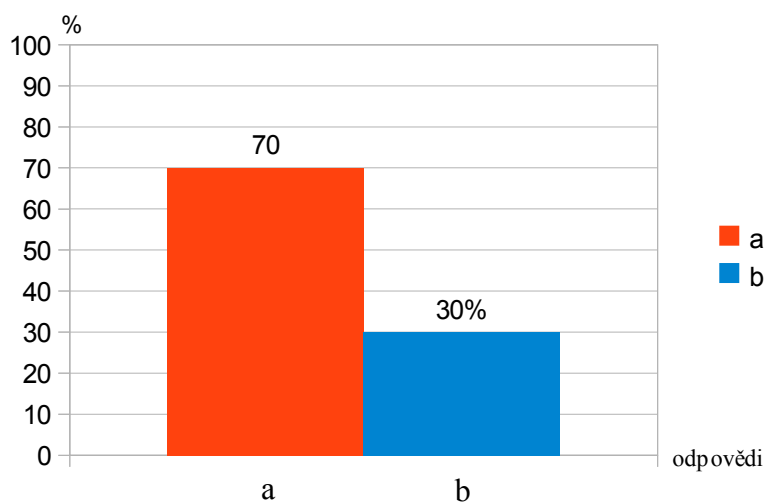
Pohlaví dítěte s PKU?

- a) Mužské
- b) Ženské

Tabulka 2 Pohlaví dítěte s PKU

	respondenti	
Odpověď	ni	fi (%)
a	23	70
b	10	30
Celkem	33	100

Graf 2 Pohlaví dítěte s PKU



Z odpovědí respondentů vyplývá, že v rodinách je 23 (70 %) dětí s PKU mužského pohlaví a 10 (30 %) dětí s PKU ženského pohlaví (tabulka 2, graf 2).

Otázka č. 3

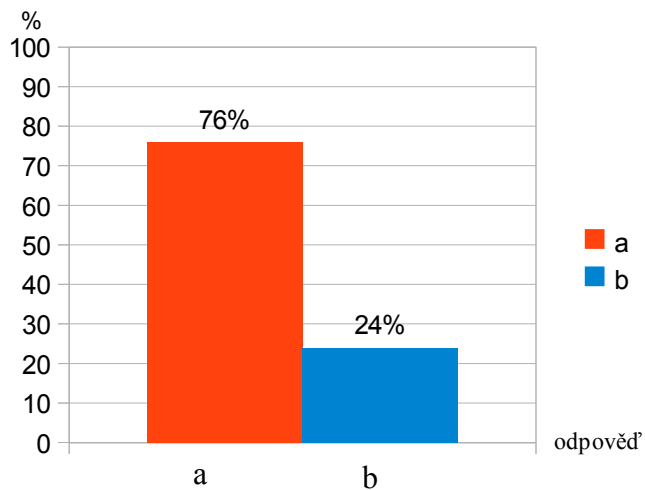
Počet dětí s PKU v rodině ?

- a) Jedno
- b) dvě

Tabulka 3 Četnost dětí s PKU v rodině

Odpověď	respondenti	
	ni	fi (%)
a	25	76
b	8	24
Celkem	33	100

Graf 3 Četnost dětí s PKU v rodině



Z tabulky 3 a grafu 3 je zřejmé, že v rodinách je jedno dítě s PKU u 25 (76 %) dotázaných a dvě děti s PKU u 8 (24 %) dotázaných (tabulka 3, graf 3).

Otázka č. 4

Vyskytla se PKU ve vaší rodině i dříve?

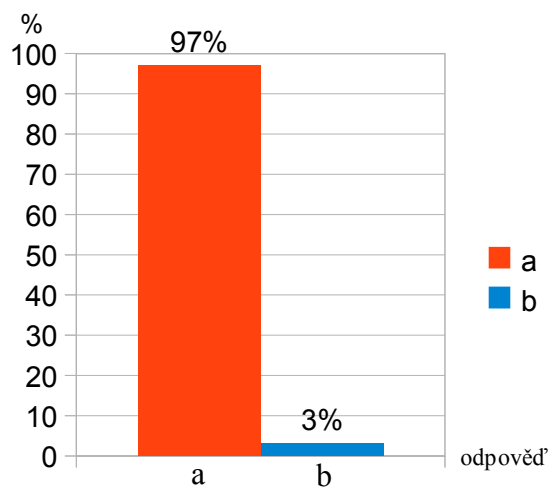
a) ne

b) zřejmě ano

Tabulka 4 Výskyt PKU v rodině

	respondenti	
Odpověď	ni	fi (%)
a	32	97
b	1	3
Celkem	33	100

Graf 4 Výskyt PKU v rodině



Z odpovědí respondentů je patrné, že ve 32 (97 %) rodinách se PKU dříve nevyskytla a 1 (3 %) respondent odpověděl, že zřejmě ano (tabulka 4, graf 4).

Otázka č. 5

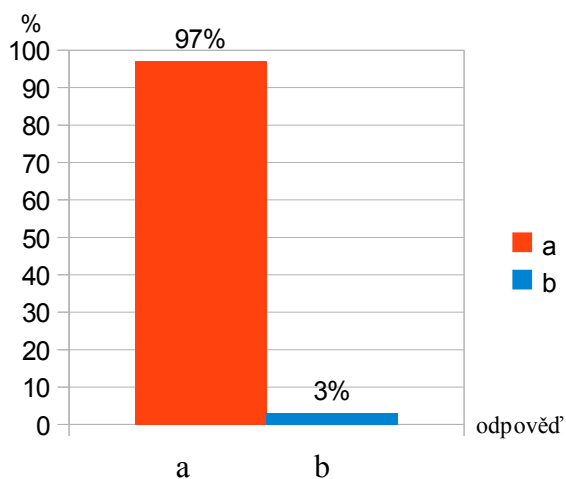
Kde jste získali první informace o PKU?

- a) až na metabolickém pracovišti
- b) ve škole

Tabulka 5 První zdroj informací o PKU

Odpověď	respondenti	
	ni	f _i (%)
a	32	97
b	1	3
Celkem	33	100

Graf 5 První zdroj informací o PKU



Na otázku, kde získali respondenti první informace o PKU odpovědělo 32 (97 %) respondentů, že až na metabolickém pracovišti a 1 (3 %) respondent odpověděl, že již ve škole (tabulka 5, graf 5).

Otázka č. 6

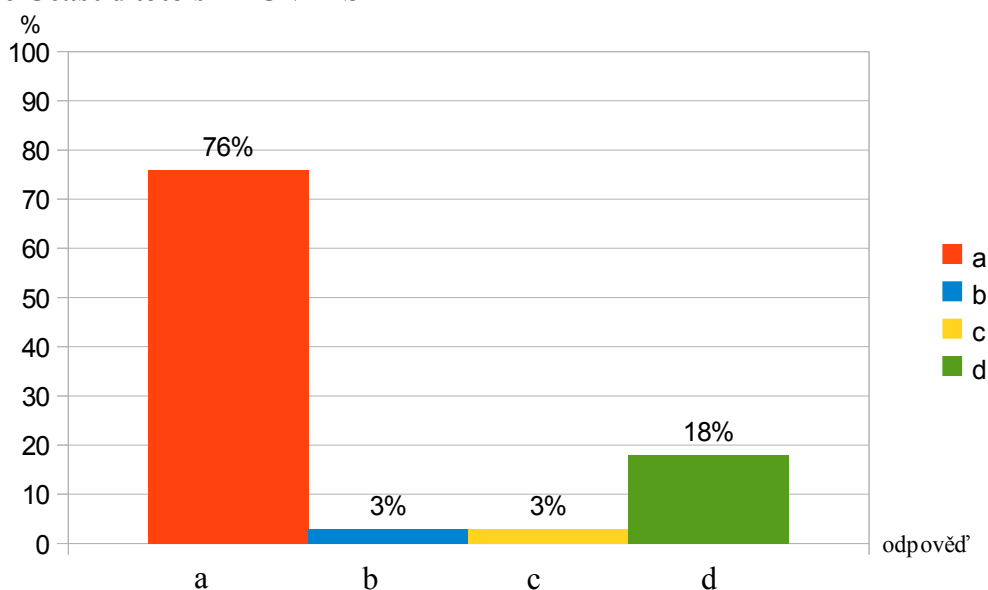
Chodí či chodilo vaše dítě do MŠ?

- a) ano
- b) bude od září 2013
- c) soukromá MŠ
- d) vzhledem k nízkému věku zatím ne

Tabulka 6 Účast dítěte s PKU v MŠ

Odpověď	respondenti	
	ni	fi (%)
a	25	76
b	1	3
c	1	3
d	6	18
Celkem	33	100

Graf 6 Účast dítěte s PKU v MŠ



Z tabulky 6 a grafu 6 vyplývá, že 25 (76 %) dětí s PKU navštěvuje či navštěvovalo MŠ, 1 (3 %) dítě s PKU nastoupí do MŠ v září 2013, 1 (3 %) dítě s PKU musí navštěvovat soukromou MŠ z důvodu nepřijetí do běžné MŠ, kvůli nízkobílkovinné dietě. 6 (18 %) dětí s PKU zatím nenavštěvuje MŠ z důvodu nízkého věku (tabulka 6, graf 6).

Otázka č. 7

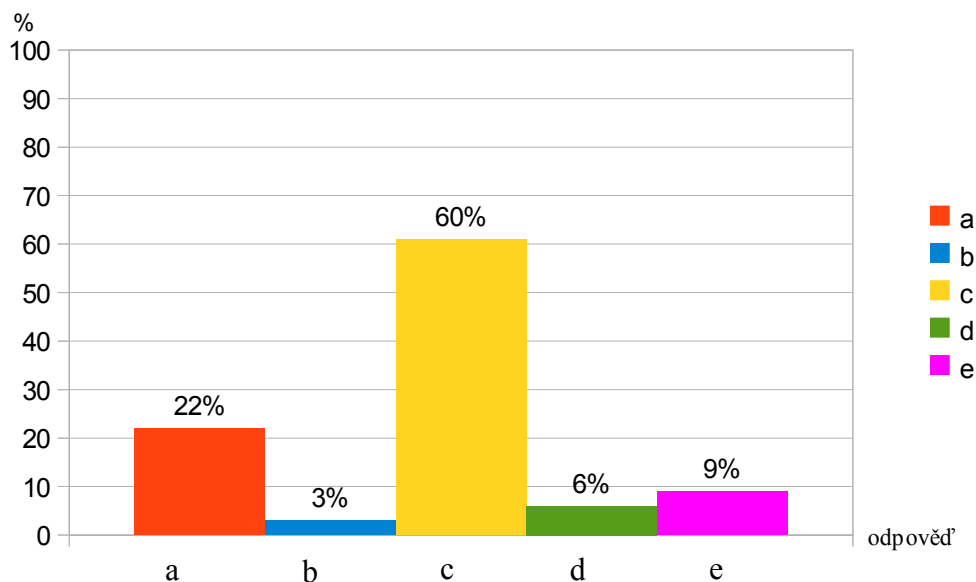
Jaké máte zkušenosti s přístupem MŠ?

- a) zatím žádné
- b) špatné, nevzali dítě kvůli dietě
- c) kladné, ochota a vstřícnost
- d) zpočátku neochota, nyní lepší
- e) člen rodiny pracuje v MŠ – bez problémů

Tabulka 7 Zkušenosti s přístupem MŠ

	respondenti	
Odpověď	ni	f _i (%)
a	7	22
b	1	3
c	20	61
d	2	6
e	3	9
Celkem	33	100

Graf 7 Zkušenosti s přístupem MŠ



Na otázku jaké mají zkušenosti s přístupem MŠ odpovědělo 20 (61 %) respondentů, že kladné. 1 (3 %) respondent odpověděl, že špatné, protože nevzali dítě z důvodu diety.

2 (6 %) respondentů odpovědělo, že přístup se zlepšuje. 3 (9 %) odpovědělo, že je to bez problémů, jelikož člen rodiny v MŠ pracuje a 7 (22 %) respondentů nemá žádné zkušenosti z důvodu nízkého věku dítěte s PKU, zatím nenavštěvuje MŠ (tabulka 7, graf 7).

Otázka č. 8

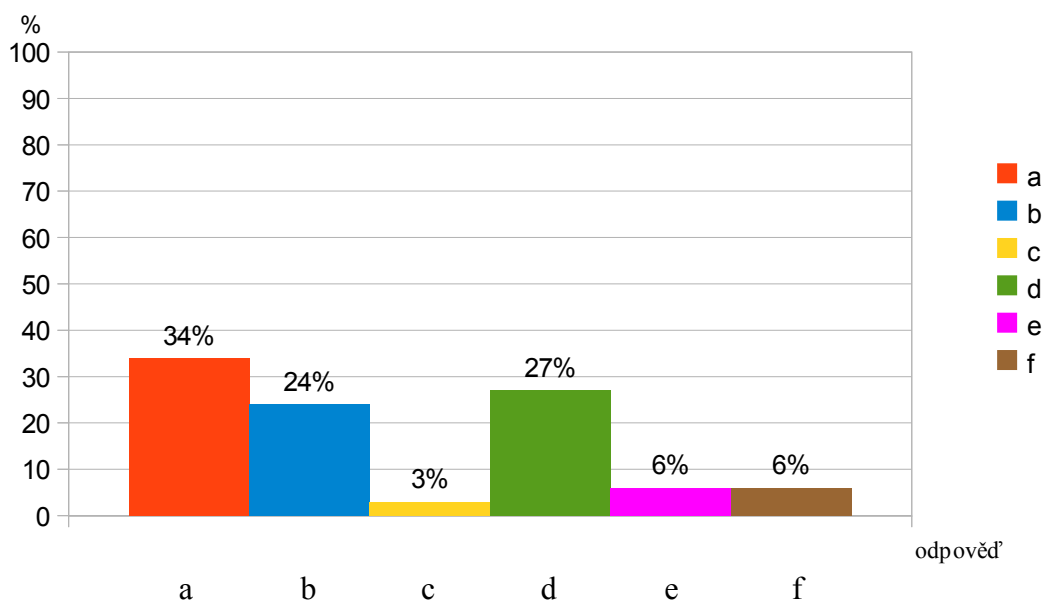
Chodíte do zaměstnání?

- a) ano, na plný úvazek
- b) ano, na částečný úvazek
- c) jen brigádně
- d) mateřská dovolená
- e) OSVČ
- f) ne

Tabulka 8 Zaměstnání při péči

Odpověď	respondenti	
	ni	fi (%)
a	11	34
b	8	24
c	1	3
d	9	27
e	2	6
f	2	6
Celkem	33	100

Graf 8 Zaměstnání při péči



Z tabulky 8 a grafu 8 je zřejmé, že do zaměstnání na plný úvazek chodí 11 (34 %) respondentů, na částečný úvazek pracuje 8 (24 %) respondentů. 1 (3 %) respondent pracuje jen brigádně. Na MD je 9 (27 %) respondentů, 2 (6 %) nepracují a 2 (6 %) pracují jako OSVČ (tabulka 8, graf 8).

Otázka č. 9

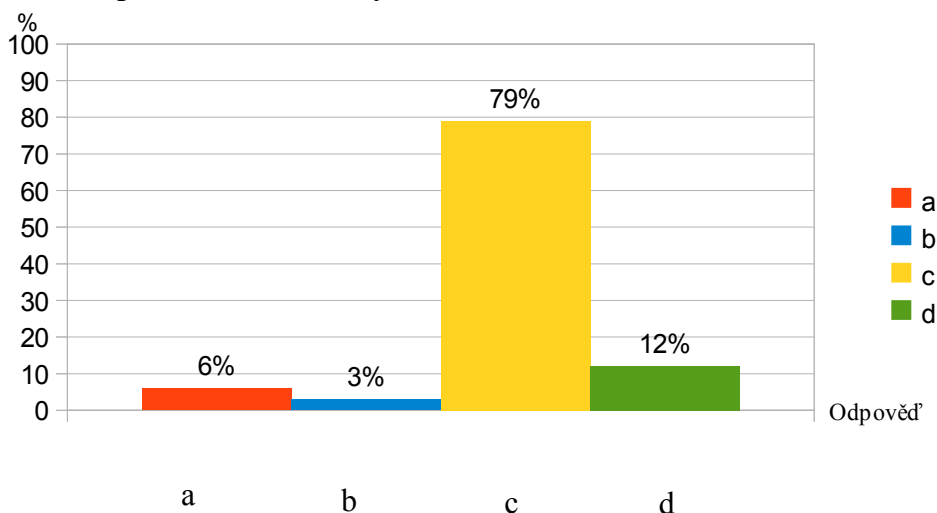
Jaké je, podle Vás, zabezpečení těchto dětí ze strany státu?

- a) zatím, vzhledem k věku, nemůžeme hodnotit
- b) mohlo by být hůř
- c) minimální, nedostatečné, neodpovídající výdajům
- d) žádné

Tabulka 9 Zabezpečení dětí ze strany státu

Odpověď	respondenti	
	ni	fi (%)
a	2	6
b	1	3
c	26	79
d	4	12
Celkem	33	100

Graf 9 Zabezpečení dětí ze strany státu



Z odpovědí respondentů je zřejmé, že zabezpečení dětí s PKU ze strany státu je neodpovídající výdajům, minimální, nedostačující, na této odpovědi se shodlo 26 (79 %) respondentů. 4 (12 %) respondenti odpověděli, že není žádné. 1 (3 %) respondent odpověděl, že by mohlo být hůř a 2 (6 %) respondenti, vzhledem k nízkému věku dítěte s PKU nemohou zatím tuto problematiku zhodnotit (tabulka 9, graf 9).

Otázka č. 10

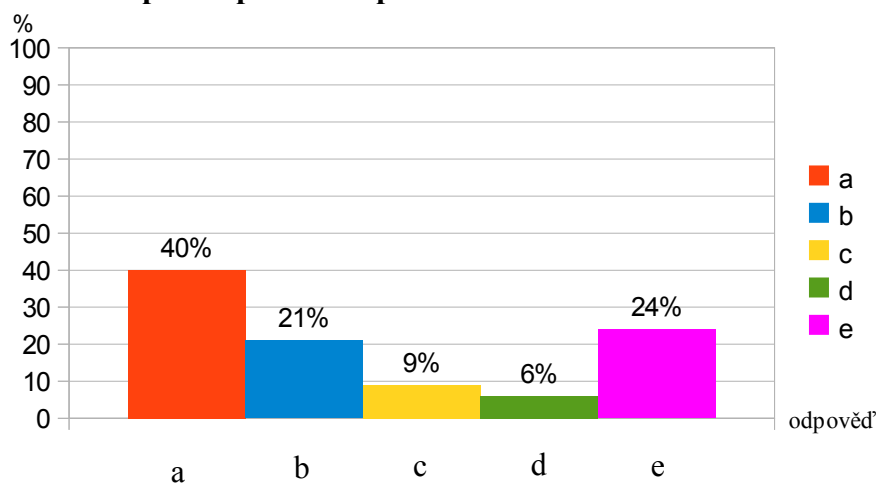
Jaká je, podle Vás, dostupnost speciálních potravin?

- a) dobrá
- b) přes internet dobrá
- c) zlepšující se
- d) složitá
- e) špatná

Tabulka 10 Dostupnost speciálních potravin

	respondenti	
Odpověď	ni	f _i (%)
a	13	40
b	7	21
c	3	9
d	2	6
e	8	24
Celkem	33	100

Graf 10 Dostupnost speciálních potravin



Na otázku jaká je dostupnost nízkobílkovinných potravin, 13 (40 %) respondentů odpovědělo, že dobrá, 7 (22 %) respondentů vypovědělo, že je přes internet dobrá, 3 (9 %) uvedli, že je zlepšující se. 2 (6 %) respondenti odpověděli, že složitá a 8 (24 %) jich odpovědělo, že je špatná (tabulka 10, graf 10).

Otázka č. 11

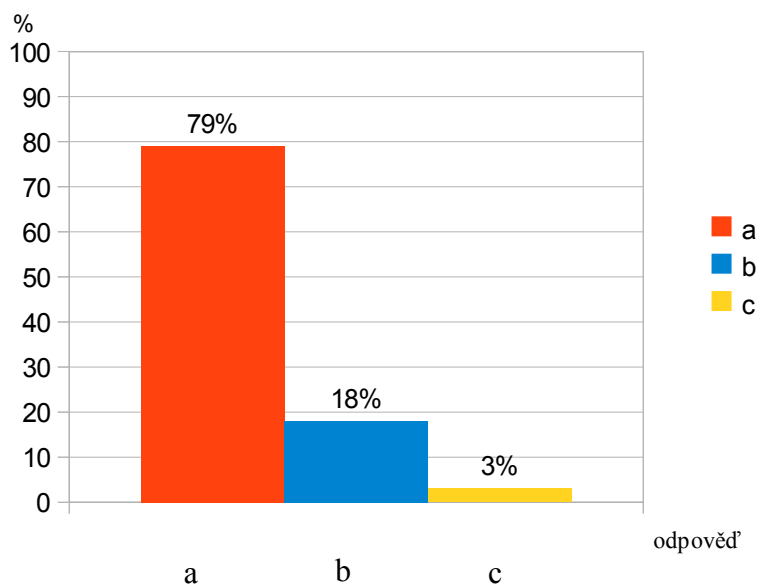
Jaká je, podle Vás, cena speciálních potravin?

- a) vysoká
- b) nemravná
- c) přijatelná

Tabulka 11 Cena speciálních potravin

	respondenti	
Odpověď	ni	f _i (%)
a	26	79
b	6	18
c	1	3
Celkem	33	100

Graf 11 Cena speciálních potravin



Na otázku, jaká je cena nízkobílkovinných potravin se 26 (79 %) respondentů shodlo, že vysoká, dalších 6 (18 %) respondentů uvedlo, že je nemravná a 1 (3 %) respondent uvedl, že přijatelná (tabulka 11, graf 11).

Otázka č. 12

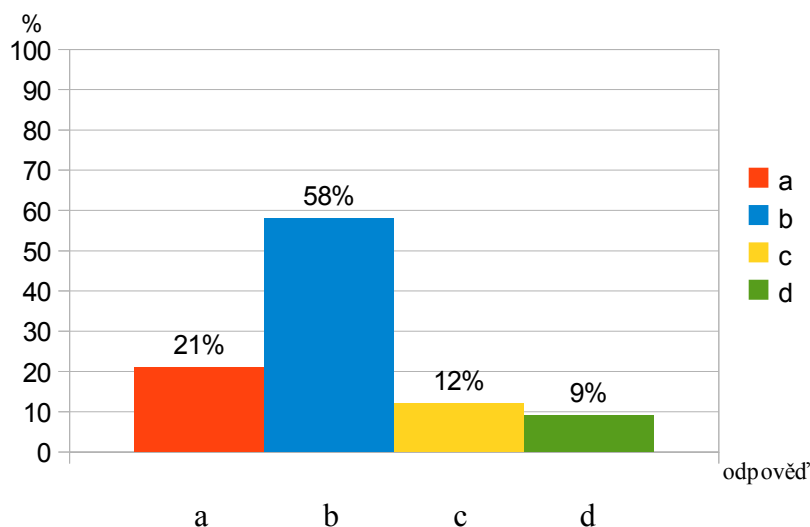
V čem vidíte největší omezení dítěte s PKU oproti zdravému dítěti?

- a) omezení ve stravě u dětí musí zvládat rodiče
- b) omezení v účasti na školních akcích, školách v přírodě, výletech
- c) kvalita života – jídlo je všude kolem nás
- d) sociální vyčlenění ze skupiny intaktních dětí, v sebekontrolě

Tabulka 12 Největší omezení dítěte s PKU

Odpověď	respondenti	
	ni	fi (%)
a	7	21
b	19	58
c	4	12
d	3	9
Celkem	33	100

Graf 12 Největší omezení dítěte s PKU



Z tabulky 12 a grafu 12 vyplývá, že 19 (58 %) respondentů uvedlo, že dítě s PKU je omezeno v účasti na školních akcích, výletech, školách v přírodě. 7 (21 %) respondentů uvedlo, že u dětí s PKU musí omezení zvládat rodiče. 3 (9 %) respondentů uvedlo, že omezení ovlivňují kvalitu života, protože jídlo je všude kolem nás. 3 (9 %) respondenti odpověděli, že omezení vyplývající z diety mohou způsobit sociální vyčlenění ze skupiny intaktních dětí (tabulka 12, graf 12).

Otázka č. 13

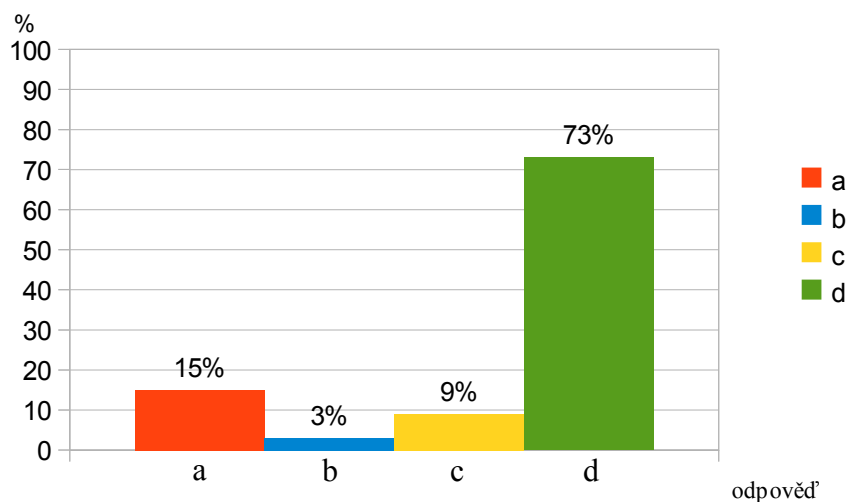
Chápe Vaše rodina nízkobílkovinnou dietu?

- a) ne
- b) zlehčuje ji
- c) seznamuje se s dietou, nízký věk dítěte
- d) ano

Tabulka 13 Chápavost rodiny

Odpověď	respondenti	
	ni	fi (%)
a	5	15
b	1	3
c	3	9
d	24	73
Celkem	33	100

Graf 13 Chápavost rodiny



Tabulka 13 a graf 13 vypovídají o pochopení nízkobílkovinné diety ostatními členy rodiny. 24 (73 %) respondentů odpovědělo, že rodina rozumí dietě. 1 (3 %) respondent vypověděl, že rodina dietu zlehčuje, 5 (15 %) respondentů uvedlo, že rodina dietě nerozumí a 3 (9 %) respondenti uvedli, že pro nízký věk dítěte se rodina teprve seznamuje s dietou (tabulka 13, graf 13).

Otázka č. 14

Můžete vaší rodině svěřit dítě bez připravené stravy?

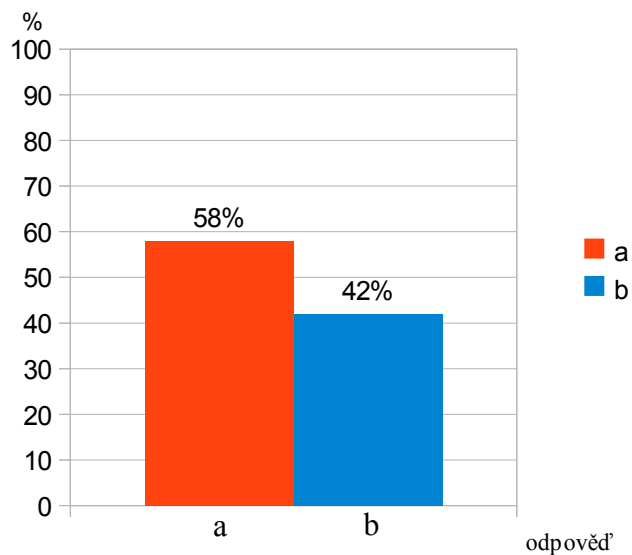
a) ne

b) ano

Tabulka 14 Možnost svěření dítěte

Odpověď	respondenti	
	ni	fi (%)
a	19	58
b	14	42
Celkem	33	100

Graf 14 Možnost svěření dítěte



Z tabulky 14 a grafu 14 je patrné, že dítě s PKU může svěřit rodině bez připravené stravy 14 (42 %) respondentů a ostatních 19 (58 %) nemůže.

Otázka č. 15

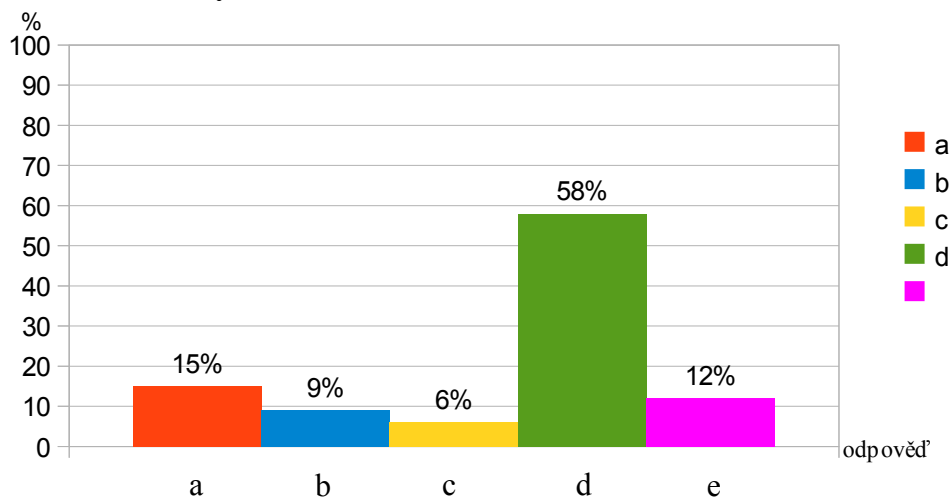
Nakolik ovlivňuje PKU Váš rodinný život?

- a) neovlivňuje
- b) zatím neovlivňuje vzhledem k nízkému věku
- c) jen finančně
- d) velmi ovlivňuje – cestování, volnočasové aktivity, vše se musí plánovat a přizpůsobovat
- e) každodenně plně ovlivňuje (90% času)

Tabulka 15 Vliv na rodinný život

Odpověď	respondenti	
	ni	f _i (%)
a	5	15
b	3	9
c	2	6
d	19	58
e	4	12
Celkem	33	100

Graf 15 Vliv na rodinný život



Z tabulky 15 a grafu 15 je zřejmé, že rodinný život PKU 5 (15 %) respondentů neovlivňuje.

2 (6 %) respondenti uvedli, že PKU ovlivňuje jejich rodinný život je finančně.

3 (9 %) respondenti uvedli, že vzhledem k nízkému věku dítěte zatím PKU jejich rodinný

život neovlivňuje. 19 (58 %) respondentů se shodlo, že PKU ovlivňuje jejich rodinný život

velmi a to v oblasti cestování, volnočasových aktivitách z důvodu plánování a přizpůsobování

všeho dietě. 4 (12 %) respondenti odpověděli, že PKU ovlivňuje jejich rodinný život každodenně plně (tabulka 15, graf 15).

Otázka č. 16

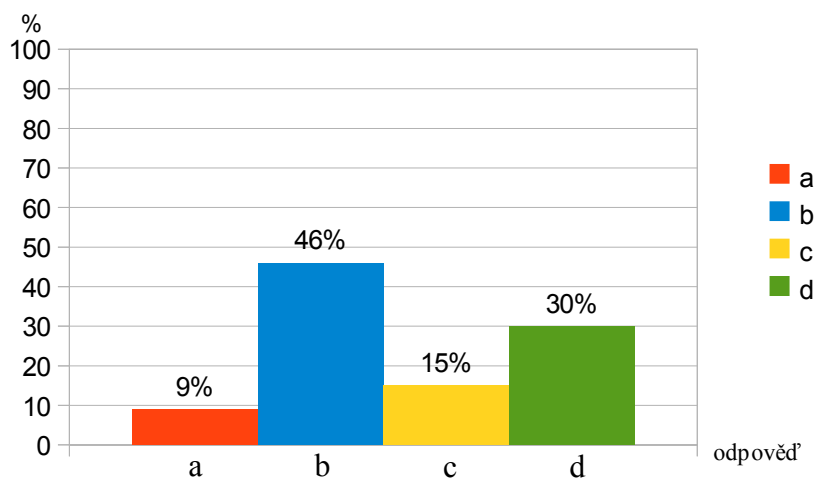
Kolik času trávíte přípravou stravy?

- a) vzhledem k věku málo (do 1 roku věku dítěte)
- b) 1-2 hodiny denně
- c) 2-3 hodiny denně
- d) připadá mi, že jsem v kuchyni skoro pořád

Tabulka 16 Doba přípravy stravy

Odpověď	respondenti	
	ni	fi (%)
a	3	9
b	15	46
c	5	15
d	10	30
Celkem	33	100

Graf 16 Doba přípravy stravy



Na otázku kolik času tráví respondenti přípravou stravy pro dítě s PKU odpovědělo 10 (30 %) respondentů, že pobývají v kuchyni skoro pořád (90 % času). 3 (9 %) respondenti odpověděli, že zatím málo, vzhledem k věku dítěte (do 1 roku). 15 (46 %) respondentů uvedlo 1 – 2 hodiny, ale i více, pokud vaří do zásob, které poté zamrazují. 5 (15 %) respondentů uvedlo 2 – 3 hodiny denně (tabulka 16, graf 16).

Otázka č. 17

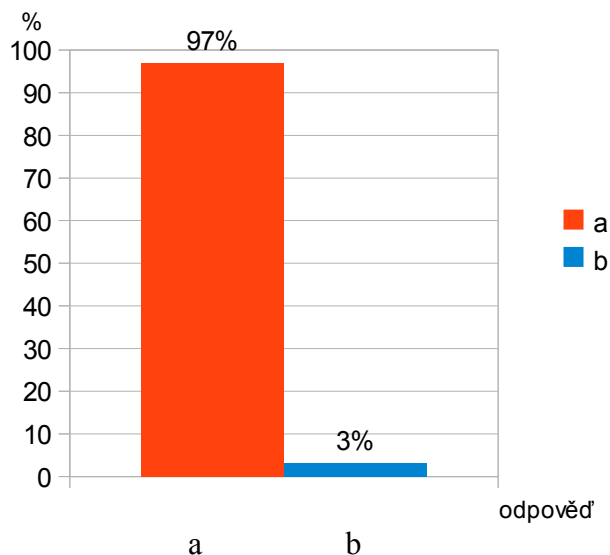
Jaká je, podle vás, informovanost o PKU?

- a) u široké veřejnosti i obvodních lékařů malá
- b) pro zájemce dobrá

Tabulka 17 Informovanost o PKU

Odpověď	respondenti	
	ni	fi (%)
a	32	97
b	1	3
Celkem	33	100

Graf 17 Informovanost o PKU



Na otázku jaká je informovanost o PKU, 32 (97 %) respondentů odpovědělo, že u široké veřejnosti a obvodních lékařů malá. 1 (3 %) respondent uvedl, že pro zájemce o PKU je dobrá (tabulka 17, graf 17).

Otázka č. 18

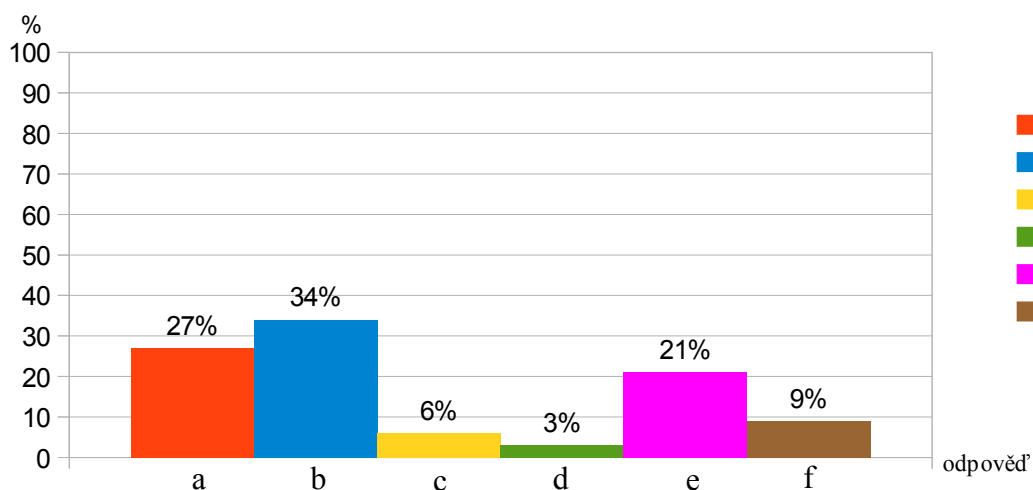
Jaké máte zkušenosti s lékaři z odborných ambulancí?

- a) velmi dobré
- b) dobré
- c) vcelku dobré
- d) jak kdy
- e) mohlo by to být lepší
- f) žádné

Tabulka 18 Zkušenosti z ambulancí

Odpověď	respondenti	
	ni	fi (%)
a	9	27
b	11	34
c	2	6
d	1	3
e	7	21
f	3	9
Celkem	33	100

Graf 18 Zkušenosti z ambulancí



Respondenti udali, že z ambulancí mají v 11(34 %) dobré zkušenosti, 9 (27%) uvedlo, že velmi dobré. 7 (21%) odpovědělo, mohlo by to být lepší. 2 (6 %) uvedli, že vcelku dobré , 1

(3 %) respondent uvedl, jak kdy a 3 (9 %) rpondenti odpověděli, že žádné (tabulka 18, graf 18).

Otázka č. 19

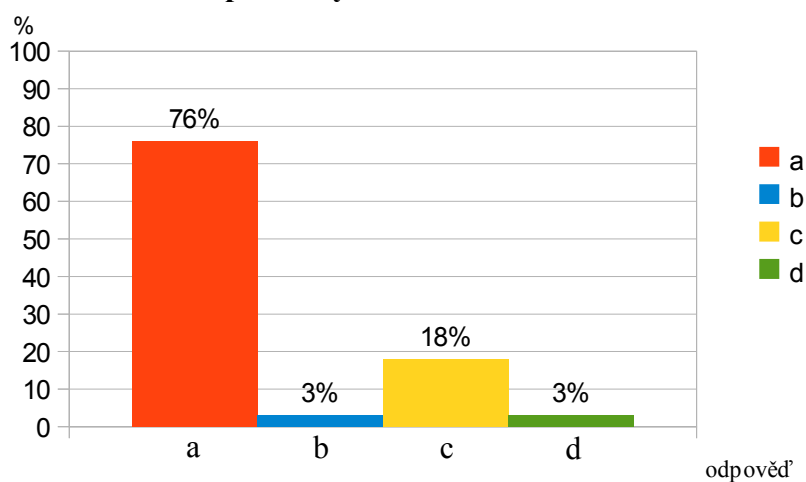
Má Vaše dítě i jiné zdravotní problémy?

- a) ne
- b) ano, nesouvisí s PKU
- c) ano
- d) ano - při zvýšených hladinách

Tabulka 19 Jiné zdravotní problémy

Odpověď	respondenti	
	ni	fi (%)
a	25	76
b	1	3
c	6	18
d	1	3
Celkem	33	100

Graf 19 Jiné zdravotní problémy



Z tabulky 19 a grafu 19 je zřejmé, že 25 (76 %) respondentů odpovědělo, že dítě s PKU nemá jiné zdravotní problémy. 1 (3 %) uvedl, že zdravotní problémy dítě má, ale nesouvisí s PKU. Dalších 6 (18 %) respondentů odpovědělo, že jejich dítě má zdravotní problémy a 1 (3 %) respondent uvedl, že má dítě zdravotní problémy, ale jen při zvýšených hladinách PHE (tabulka 19, graf 19).

Otázka č. 20

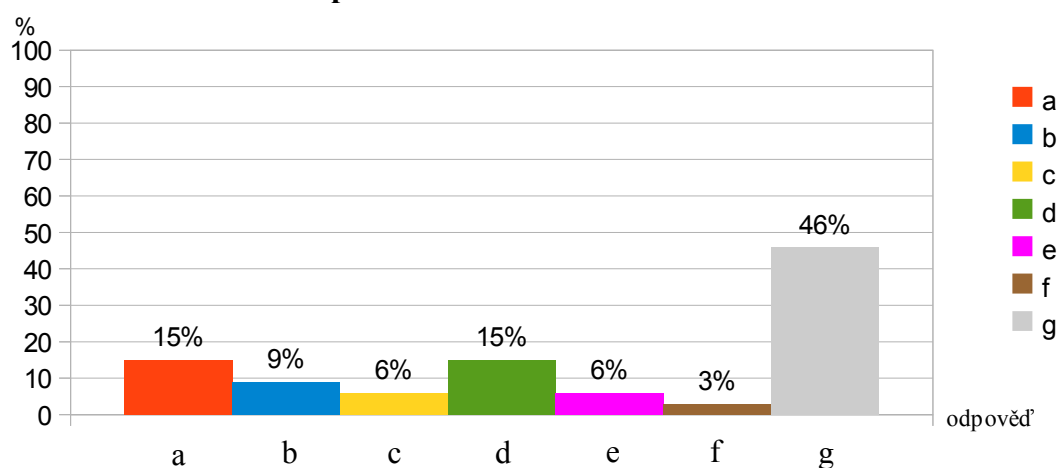
Nakolik PKU zatěžuje Váš rodinný rozpočet?

- a) vzhledem k nízkému věku nijak výrazně
- b) hodně
- c) hodně, ale koupit se to musí
- d) minimálně 3 tisíce Kč navíc
- e) 4 – 5 tisíc Kč
- f) 5 – 6 tisíc Kč
- g) velmi výrazně

Tabulka 20 Zatížení rodinného rozpočtu

Odpověď	respondenti	
	ni	fi (%)
a	5	15
b	3	9
c	2	6
d	5	15
e	2	6
f	1	3
g	15	46
Celkem	33	100

Graf 20 Zatížení rodinného rozpočtu



Z tabulky 20 a grafu 20 je patrné, že 15 (46 %) respondentů uvedlo, že PKU velmi výrazně

ovlivňuje jejich rozpočet. 2 (6 %) respondenti uvedli, že rozpočet ovlivňuje hodně, ale koupit se to musí a stejný počet respondentů uvedlo, že rozpočet ovlivňuje PKU o 4-5 tisíc Kč.

Následujících 5 (15 %) odpovědělo, že minimálně o 3 tisíce korun, shodný počet odpověděl, že vzhledem k nízkému věku dítěte zatím výrazně neovlivňuje, avšak 1 (3 %) uvedl, že o 5-6 tisíc Kč ovlivňuje PKU jejich rozpočet (tabulka 20, graf 20).

Otázka č. 21

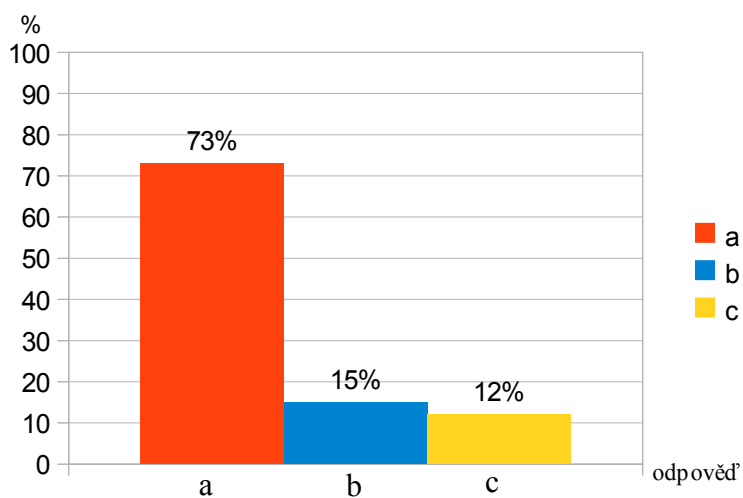
Jaké preparáty Vaše dítě pije?

- a) klasické základní přípravky
- b) klasické základní přípravky a dávkované ochucené přípravky
- c) přípravek pro kojence

Tabulka 21 Užívané preparáty

	respondenti	
Odpověď	ni	f _i (%)
a	24	73
b	5	15
c	4	12
Celkem	33	100

Graf 21 Užívané preparáty



Z odpovědí respondentů je zřejmé, že 24 (73 %) dětí s PKU užívá klasické základní přípravky, 4 (12 %) dětí užívá přípravky pro kojence a pouze 5 (15 %) dětí užívá klasické základní přípravky v kombinaci s dávkovanými ochucenými přípravky (tabulka 21, graf 21).

Otázka č. 22

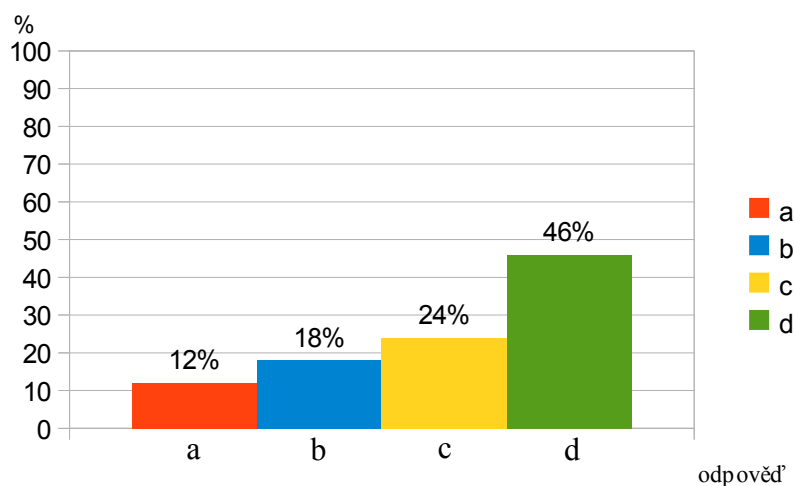
Měli jste problémy s užíváním preparátů při přechodu z kojenecké stravy?

- a) zatím jsme na kojeneckém preparátu
- b) ne – bezproblémový přechod
- c) občasné problémy
- d) drastický přechod

Tabulka 22 Přechod z kojenecké stravy

Odpověď	respondenti	
	ni	fi (%)
a	4	12
b	6	18
c	8	24
d	15	46
Celkem	33	100

Graf 22 Přechod z kojenecké stravy



Z tabulky 22 a grafu 22 vyplývá, že 6 (18 %) respondentů odpovědělo, že jejich dítě přešlo z kojeneckých přípravků bez problémů, dalších 8 (24 %) odpovědělo, že dítě mělo občas problémy s pitím preparátů. 15 (46 %) respondentů odpovědělo, že přechod z kojeneckých preparátů byl drastický. Zbývající 4 (12 %) respondenti udali, že jejich dítě zatím užívá kojenecké preparáty (tabulka 22, graf 22)

Otázka č. 23

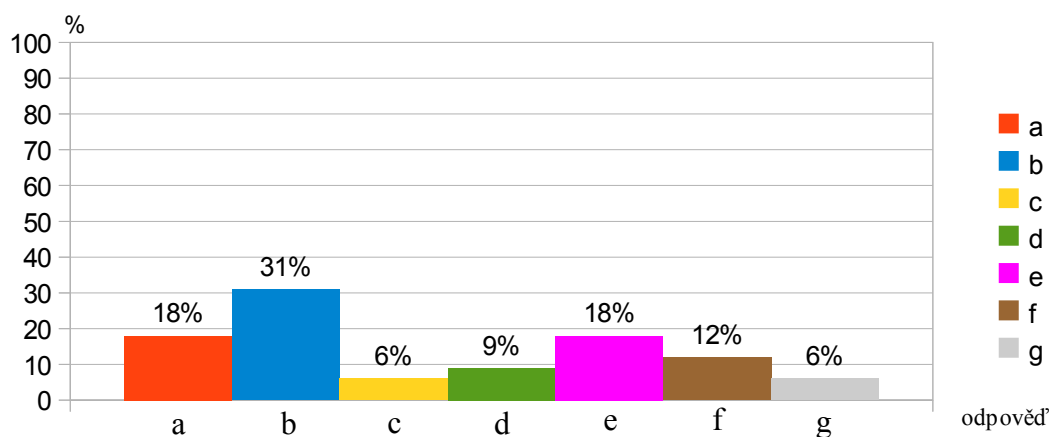
Jak vysvětlujete svému dítěti fenylketonurii, když se vás zeptá, proč nemůže stejné jídlo jako ostatní děti?

- a) vzhledem k nízkému věku zatím nevysvětlujeme
- b) aby bylo zdravé
- c) Severin a skřítkové
- d) přirovnáním k jiné nemoci v okolí dítěte
- e) mluvíme o tom, že je jiné, ne jako o nemoci
- f) nevysvětlujeme, přirozeně chápe
- g) tvrdá realita – bylo by hloupé

Tabulka 23 Způsob vysvětlování PKU

Odpověď	respondenti	
	ni	f _i (%)
a	6	18
b	10	31
c	2	6
d	3	9
e	6	18
f	4	12
g	2	6
Celkem	33	100

Graf 23 Způsob vysvětlování PKU



Na otázku, jak vysvětlují dítěti PKU odpovědělo 10 (31 %) respondentů, aby bylo zdravé. 2 (6 %) respondenti uvedli, že používají příběh o skřítkovi Severinovi. 3 (9 %) respondenti srovnávají PKU s jinou nemocí v okolí dítěte (neslyšící). 6 (18 %) respondentů uvedlo, že dítěti vysvětlují, že je jiné, nemluví o PKU jako o nemoci. 4 (12 %) respondentů uvedlo, že jejich dítě PKU přirozeně chápe, nemusí vysvětlovat a 2 (6 %) respondenti uvedli, že dítěti říkají, že by bylo hloupé. Zbývajících 6 (18 %) respondentů zatím PKU nevysvětluje vzhledem k nízkému věku dítěte (tabulka 23, graf 23).

Otázka č. 24

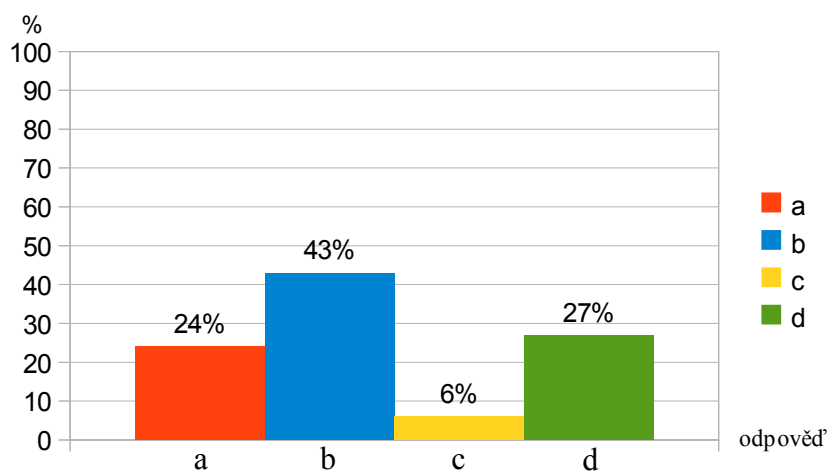
Pokud má dítě sourozence – jak tito reagují na omezení ve stravě bratra či sestry?

- a) má, také s PKU
- b) chápe, někdy závidí, dohlíží
- c) sourozenec nízkého věku
- d) nemá sourozence

Tabulka 24 Reakce sourozence

Odpověď	respondenti	
	ni	fi (%)
a	8	24
b	14	43
c	2	6
d	9	27
Celkem	33	100

Graf 24 Reakce sourozence



Z tabulky 24 a grafu 24 vyplývá, že 14 (43 %) respondentů odpovědělo, že sourozenec bez PKU dohlíží a někdy i závidí stravu sourozenci s PKU, omezení chápe. 8 (24 %) respondentů udalo, že sourozenec má taky PKU. 2 (6 %) respondentů uvedli, že sourozenec je nízkého věku a 9 (27 %) odpovědělo, že nemá sourozence (tabulka 24, graf 24).

Otázka č. 25

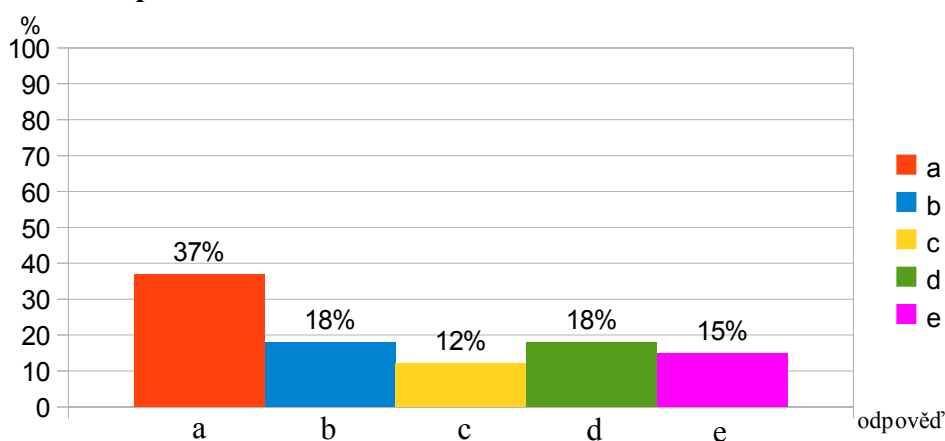
V kolika letech je, podle Vás, dítě schopno pochopit omezení které mu přináší PKU?

- a) individuálně, asi kolem 6 let
- b) v 8 letech
- c) v 9 – 10 letech
- d) vědomě chápe od 1,5 roku co smí a nesmí, rozumově individuálně
- e) netuším, vzhledem k nízkému věku potomka s PKU

Tabulka 25 Pochopení PKU dítětem

Odpověď	respondenti	
	ni	f _i (%)
a	12	37
b	6	18
c	4	12
d	6	18
e	5	15
Celkem	33	100

Graf 25 Pochopení PKU dítětem



Z tabulky 25 a grafu 25 je patrné, že 12 (37 %) respondentů uvedlo, že pochopení omezení je individuální, ale asi kolem 6 let věku dítěte. 6 (18 %) respondentů odpovědělo, že kolem 8 let věku dítěte, dalších 6 (18 %) uvedlo, že dítě s PKU už od 1,5 roku vědomě chápe, co smí a nesmí, ale rozumově je to individuální. 4 (12 %) respondenti uvedli, že kolem 9 – 10 let věku dítěte a zbývajících 5 (15 %) uvedlo, že netuší, vzhledem k nízkému věku svého dítěte s PKU (tabulka 25, graf 25).

Otázka č. 26

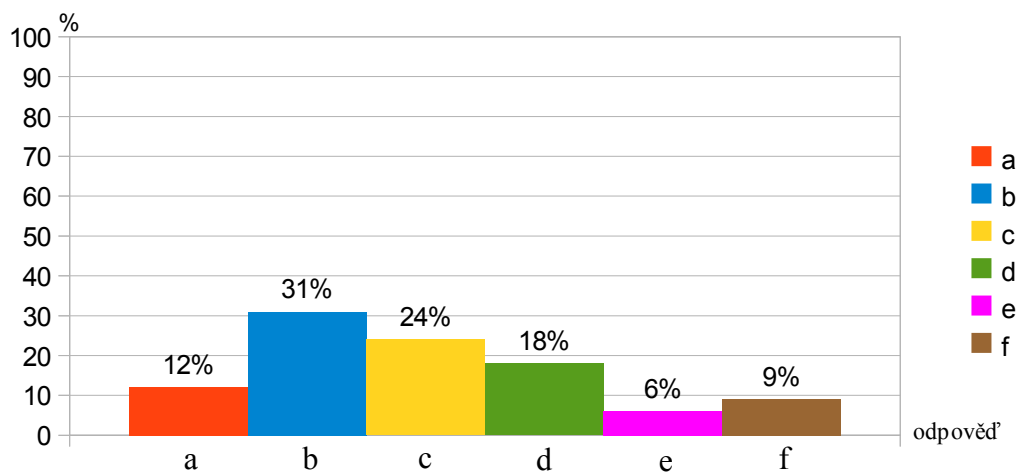
Jí Vaše dítě rádo anebo máte problémy s příjmem stravy?

- a) miluje jídlo
- b) sní vše
- c) je ve výběru konzervativní
- d) jí málo, nerado
- e) upřednostňuje běžnou stravu, používáme KUVAN
- f) nízký věk

Tabulka 26 Příjem stravy

Odpověď	respondenti	
	ni	fi (%)
a	4	12
b	10	31
c	8	24
d	6	18
e	2	6
f	3	9
Celkem	33	100

Graf 26 Příjem stravy



Z tabulky 26 a grafu 26 je patrné, že respondenti na otázku jak děti přijímají nízkobílkovinnou stravu odpověděli, že jejich dítě s PKU miluje jídlo ve 4 (12 %) případech. 10 (31 %) respondentů uvedlo, že jejich dítě s PKU sní vše. Dalších 8 (24 %), že jejich dítě s PKU je konzervativní ve stravě. 2 (6 %) respondenti uvedli, že jejich dítě užívá BH4 a upřednostňuje běžnou stravu. 3 (9 %) respondenti odpověděli, že jejich dítě má nízký věk pro posouzení a 6 (18 %) uvedlo, že jejich dítě s PKU jí málo a nerado (tabulka 26, graf 26).

4.1 Diskuze

Hlavním cílem práce bylo prokázat důležitost a závažnost diety při fenylketonurii. Vzhledem k tomu, že od roku 1975 je zaveden v České republice novorozenecký screening, který toto onemocnění odhalí a je zavedena dítěti včasná léčba, nedochází k projevům tohoto onemocnění.

Projevy tohoto onemocnění byly natolik závažné, že jedinci pobývali celoživotně v tehdejších ústavech sociální péče, z důvodu jejich mentálního postižení, kdy jejich IQ bylo ve většině případů pod 50. Důležitost diety je možné dokázat v teoretické části.

Fenylketonurie se léčí dietou s nízkým obsahem bílkovin. Nejedná se jen o pouhé omezení ve stravě. Nízkobílkovinná dieta znamená vyloučení 80 – 90 % běžných potravin z jídelníčku. Do stravy fenylketonuriků patří nízkobílkovinné potraviny, které pochází ze zahraničí a jejich cena je výrazně vyšší než cena běžných potravin a užívání léčebných přípravků. Veškerá strava se musí vážit s přesností na 1 g, přepočítávat na obsah PHE a dodržovat se denní tolerance příjmu PHE, která je stanovena odborníkem metabolického pracoviště.

Dílčí cíle lze vyhodnotit podle výzkumu, který tvořilo 33 rodin s dětmi s fenylketonurií.

Rodiny pocházejí z celé České republiky a jsou členy Národního sdružení PKU a jiných DMP.

Dílčím cílem bylo zhodnotit omezení spojená s fenylketonurií, otázky 11 – 13 jsem použila k naplnění tohoto cíle. Z výzkumu vyplývá, že rodiče dětí s fenylketonurií vnímají omezení v oblasti stravování mimo domov, 7 (21 %) respondentů se shoduje, že omezení je to především pro rodiče, vzhledem k věku dětí, které jsou v rozmezí 0 – 10 let. Dále se 19 (58 %) rodičů shoduje, že dítě s PKU nemůže jezdit na školní výlety, školy v přírodě, lyžařské výcviky a další školou pořádané akce, kde není přítomen rodič. Omezení je spojeno i s volbou povolání, dítě je ohroženo vyloučením ze skupiny intaktních dětí a 4 (12 %) respondenti uvádí, že je snížena kvalita života. Jídlo je všude kolem nás. S omezením je spojena i návštěva mateřské školy, v tomto případě se jedná o vstřícnost ze strany mateřské školy. Z výzkumu vyplývá, že pouze jedno dítě s PKU bylo odmítnuto z důvodu diety a musí navštěvovat soukromou mateřskou školu, kde výše nákladů se pohybuje ve spojení s dietou na deset tisíc korun. Velmi pozitivní zprávou, která je z výzkumu zřejmá, že 25 (76 %) dětí s PKU navštěvuje mateřskou školu a 20 (61 %) respondentů uvedlo, že přístup ze strany školy je vstřícný. Otázka pochopení diety, kdy je tento faktor rozhodující pro svěřování dítěte s PKU rodině, uvedlo 24 (73 %) respondentů, že rodina chápe dietu, ale jak z výzkumu vyplývá pouze

14 (42 %) respondentů může svěřit dítě s PKU rodině bez připravené stravy.

Dalším dílčím cílem bylo zhodnotit náročnost diety časovou i finanční. Tohoto cíle se týkaly v dotazníku otázky 10, 11, 16. Na otázku, kolik času tráví přípravou stravy se shoduje 15 (46 %) respondentů, 1 – 2 hodině denně, při vaření do zásob se však doba prodlužuje. 10 (30 %) respondentů odpovídá, že mají pocit, že stále připravují jen stravu a tráví v kuchyni 90 % času. Rozdíly v odpovědích byly patrné u rodin, kde mají pouze jedno dítě a u rodin, kde je více dětí a jen jedno má PKU. Tady respondenti uváděli, že vaří i tři různá jídla denně. Vážení každé potraviny a propočítávání obsahu PHE a plánování jídelníčku je velmi náročné. Základem jídelníčku pro fenylketonuriky jsou nízkobílkovinné potraviny, jejich dostupnost je podle 13 (40 %) rodičů dobrá, dalších 8 (24 %) uvádí, že špatná. Potraviny lze koupit ve dvou kamenných prodejnách v České republice, jeden se nachází v Praze, proto u odpovědi dobré dostupnosti, lze předpokládat, že tyto rodiny bydlí v blízkosti. Většina rodin nakupuje přes internet, kde je podle 2 (6%) dostupnost složitá. 7 (21 %) respondentů se shoduje, že je dobrá přes internet, ale finanční náklady na dopravu a cena nízkobílkovinných potravin je na základě výzkumu vysoká, uvedlo tak 26 (79%) respondentů a dalších 6 (18 %) odpovědělo, že nemravná. Na tuto problematiku navazuje dílčí cíl, zhodnotí přístup našeho státu k rodinám s fenylketonurií, kde na tuto otázku 26 (79%) respondentů odpovědělo, že zabezpečení je minimální, neodpovídající výdajům a 2 (6 %) odpovědělo, žádné. Těmto rodinám nebyl schválen příspěvek na péči pro dítě s PKU v I. stupni a žádný jiný příspěvek neexistuje. Většina rodin tedy kupuje jen základní potraviny. Přestože v současné době je na trhu poměrně velká nabídka nízkobílkovinných potravin, rodiny si to nemohou dovolit z finančních důvodů. Nízkobílkovinná dieta zatěžuje jejich rozpočet o 4 až 5 tisíc korun měsíčně, uvedli 2 (6 %) respondenti, o minimálně 3 tisíce i více odpovědělo 5 (15 %), následujících 15 (46 %) uvedlo, že velmi výrazně ovlivňuje jejich rozpočet. 5 respondentů odpovědělo hodně, dalších 5 (15 %), 5 (15 %) rodin nemůže zatím hodnotit, vzhledem k nízkému věku dítěte. S náročností časovou a finanční souvisí i zaměstnanost rodičů, kdy pro časovou náročnost by bylo ideální, kdyby matky mohly pracovat jen na částečný úvazek, což 8 (24%) pracuje, ale dalších 11 (33%) pracuje na plný úvazek, vzhledem k finanční náročnosti. 2 (6 %) respondenti uvedli, že pracují jako OSVČ a mají flexibilní pracovní dobu.

ZÁVĚR

Cílem práce bylo prokázat důležitost a závažnost diety při fenylketonurii. Vzhledem k tomu, že se jedná o vzácné onemocnění, informovanost ve společnosti je velmi malá. Byť je to jedno z nejčastěji vyskytujících se dědičných metabolických onemocnění v Evropě a udává se, že asi každý 40. člověk v České republice je přenašečem genu pro PKU.

Důležitost diety je možné dokázat v teoretické části práce, v historii PKU, kdy nebyl prováděn novorozenecký screening. Neléčení jedinci pobývali celoživotně v tehdejších ústavech sociální péče, z důvodu těžkého mentálního postižení, kdy jejich IQ bylo ve většině případů pod 50.

Od roku 1975 je v České republice zaveden novorozenecký screening na záchyt fenylketonurie, a tak v dnešní době již nedochází k projevům neléčené fenylketonurie.

Novorozenecký screening umožňuje včasné zahájení léčby, nízkobílkovinnou dietou, která je celoživotní.

Nízkobílkovinná dieta není jen omezení v jídle, jak se mnozí domnívají. Jedná se o striktní dodržování celého léčebného procesu, vyřazení 80 – 90 % běžných potravin, nahrazení bílkovin aminokyselinovými preparáty, které jsou hořké až zapáchající. Strava se skládá z nízkobílkovinných potravin, které jsou několikanásobně dražší než běžné potraviny, jejich dostupnost je přes internet dobrá, kamenné obchody jsou v České republice dva. Jedinec s PKU má denní toleranci fenylalaninu a tu by neměl překročit, to znamená, vážení všech potravin s přesností na 1 g a propočítávání na obsah fenylalaninu. Ale také pravidelné monitorování hladin PHE v krvi a kontroly na metabolických pracovištích.

Největším úskalím fenylketonurie je, že není doprovázena bolestmi. To znamená, že pokud dítě sní zakázanou potravinu, hladina fenylalaninu se v krvi sice zvýší, ale nijak se to neprojeví. Dítě je na pohled zdravé. Dlouhodobé zvýšení hladiny sebou přináší poruchu koncentrace, specifické poruchy učení, psychické problémy, ty se ovšem projeví až za nějaký čas. Vyšší hladiny v předškolním věku, se projeví třeba až po nástupu do školy.

Jídlo nás provází od narození až do posledního dne života, patří k základním potřebám člověka, jídlo je všude kolem nás, v obchodě, v televizi, v novinách a tito lidé si v podstatě krom zeleniny, ovoce, tvrdých bonbonů si v běžných obchodech nic nekoupí, jak vnímají svůj život, když kam se podívají všude jsou pro ně zakázané potraviny? Dospělý člověk pochopí

důvod diety, ale dítě, nemá ještě myšlení na takové úrovni, usuzuje na základě zkušenosti, prožitku. U dětí s PKU je úkolem rodičů, aby chránili své dítě a pěstovali v něm pozitivní vztah k dietě, naučili ho brát fenylketonurii jako přítele, jedině tak je možné zdolat tohoto záludného, vytrvalého a nekompromisního protivníka.

Fenylketonurie ovlivňuje kvalitu života v mnoha směrech, aby člověk pochopil, co znamená dieta při fenylketonurii, musel by strávit alespoň den v rodině s dítětem s PKU. O teorii si člověk může udělat svou představu, ale praxe je mnohdy úplně jiná.

Když dítě v předškolním věku roní slzy, že chce to, co má jeho bratr nebo, že má ještě hlad a už vyčerpal denní toleranci. V obchodě prohlíží každý výrobek a ptá se, kolik to má bílkovin. Na stole sbírá drobký z běžného chleba ,tomuto musí čelit rodiče dětí s PKU .

Velkou oporou je rodinám Národní sdružení PKU a jiných DMP.

Souhrn

Bakalářská práce má za cíl prokázat důležitost a závažnost diety při fenylketonurii.

V teoretické části jsem popsala historii fenylketonurie, neléčenou PKU, její podstatu, dědičnost, prevalenci a léčbu nízkobílkovinnou dietou, která je celoživotní. Život rodiny s dítětem s fenylketonurií od kojeneckého období až do dospělosti. Ve výzkumné práci jsem pomocí dotazníků vyhodnocovala život rodin s dětmi s fenylketonurií z celé české republiky.

Summary

Bachelor thesis aims to demonstrate the importance and seriousness of the diet in phenylketonuria. In the theoretical part I described the history of phenylketonuria, untreated PKU, its nature, heredity, prevalence and treatment of low-protein diet that is lifelong. Life of family with a child with phenylketonuria from infancy to adulthood. In the research work I used questionnaires assessed the lives of families with children with phenylketonuria from the Czech Republic.

REFERENČNÍ SEZNAM

1. KOMÁRKOVÁ, J., NÁGLOVÁ, H., HEJCMANOVÁ, L. *Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky*. Praha. 1996. 9 – 11 s. ISBN 80-902200-3-7.
2. KOMÁRKOVÁ, J., HEJCMANOVÁ, L. *Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky II*. Praha. 2004. 9 – 54 s. ISBN 80-239-2877-5.
3. PROCHÁZKOVÁ, D. *Proč potřebuji dietu aneb jak zvládnout fenylketonurii*. 2.vyd. Brno.2005. 1 – 22 s.
4. MANIKOVÁ, M. *PKU JA to zvládnem*. Košice.2011. 5 – 17 s. ISBN 978-80-254-9656-5.
5. FERNANDES, J., SAUDUBRAY, J., BERGHE, G., WALTER, J. *Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch*. 4. vyd. Praha: Triton. 2008. 257 – 266 s. ISBN 978-80-7387-096-6.
6. HOFFMANN, G., NYHAN, W., ZSCHOCKE, J., KAHLER, E., MAYATEPEK, E. *Dědičné metabolické poruchy*. Praha: Grada Publishing.2006. 125 s. ISBN 80-247-0831-0.
7. MICHALÍK, J. A kolektiv autorů. *Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním*. Pardubice: Studio Press s.r.o. 2012. 64 – 70 s. ISBN 978-80-86532-28-8
8. PROCHÁZKOVÁ, D., HONZÍK, T., HERMÁNKOVÁ, R. *Rady pro pacientky s PKU a blízké okolí*. Praha. 2011. 2 -5 s. ISBN 978-80-254-9655-8
9. NOVOTNÝ, D., ADAM, T., ADAMOVÁ, K., ROUBALOVÁ, L., FELLNEROVÁ, I. *Prenatální a perinatální laboratorní diagnostika*. Univerzita Palackého v Olomouci.2011. 34 – 37 s. ISBN 978-80-244-2913-7.

10. BLEHOVÁ, B. *Fenylketonurie*. Praha: Státní zdravotnické nakladatelství.1963. 28 – 133 s. 08 - 002 – 63
11. PUDA, R., LHOTÁKOVÁ, M., SAMKOVÁ, M., *Můj průvodce fenylketonurií*. Praha: Národní sdružení PKU a jiných DMP.2012. 7 – 32 s. ISBN 978-80-260-3622-7.
12. BLATTNÁ, J., DOSTÁLOVÁ, J., PERLÍN, C., TLÁSKAL, P., *Výživa na začátku 21. století aneb o výživě aktuálně a se zárukou*. Praha. 2005. 6 – 7 s. ISBN 80-239-6202-7.
13. VÁGNEROVÁ, M., *Psychologie*. Praha: Nakladatelství Karolinum. 2010. 147 s. ISBN 978-80-246-1832-6.
14. MASTÍK, C. a kol. *Nové poznatky v dietoterapii fenylketonurie a akutního selhání ledvin*. Brno: Ústav pro další vzdělávání středních zdravotnických pracovníků. 1973. 5-6 s.
15. VÁGNEROVÁ, M., *Psychologie handicapu. 3. část Vývoj postiženého dítěte v předškolním věku*. Liberec. 2003. 23-41 s. ISBN 80-7083-772-1.
16. PIJÁČKOVÁ, A., *Fenylketonurie a její léčba*. Brno.1985. 4 – 17 s. 55-003A-85.
17. VÁGNEROVÁ, M., HADJMOUSSOVÁ, Z., *Psychologie handicapu. 4. část Školní věk a dospívání postiženého dítěte*. Liberec.2003. 26 s. ISBN 80-7083-765-9.
18. VÁGNEROVÁ, M., *Vývojová psychologie*. Praha: Portál.2000. 74 – 253 s. ISBN 80-7178-308-0.
19. RENOTIÉROVÁ, M., LUDÍKOVÁ, L. *Speciální pedagogika*. 3. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, Pedagogická fakulta. 2005. 127, 149 s. ISBN 80-244-1073-7.

20. ŘÍČAN, P., KREJČÍŘOVÁ, D. A kolektiv. *Dětská klinická psychologie*. Praha: Grada Publishing, s.r.o.1995. 55 – 64 s. ISBN 80-7169-168-2.
21. HEJCMANOVÁ, L. Fenylyktonurie – historie a osobnosti. *Metabolík: časopis nejen pro dietáře*, 2000. roč. 0, č. 0, s. 2.
22. ŠŤASTNÁ, S., KOŽICH, V., Dědičné metabolické poruchy – to není jen fenylyktonurie. *Metabolík*. 2011. roč. 11, č. 1, s. 3-4. ISSN 1214-3057.
23. HERMÁNKOVÁ, R., Období adolescence. *Metabolík*. 2008. roč. 8, č. 1, s. 9. ISSN 12-14-3057.
24. *Dotazníková šetření* [online].[cit. 2013-06-17]. Dostupné z: http://wiki.knihovna.cz/index.php?title=Dotazn%C3%ADkov%C3%A1_%C5%A1et%C5%99en%C3%AD#Elektronick.C3.A9_dotazov.C3.A1n.C3.AD
25. CHRÁSKA, M. *Metody pedagogického výzkumu: základy kvantitativního výzkumu*. Praha: Grada Publishing. 2007. 265 s. ISBN 9788024713694.
26. PELCOVITZ, D., Dieta při fenylyktonurii a možnosti usnadňující její dodržování. *Metabolík*. 2006. roč. 6, č. 1, s. 2 – 3. ISSN 1214-3057
27. ŠPORCROVÁ, I., O třech potřebách fenylyktonurie. *Metabolík*. 2002. roč. 2, č. 3, s. 8. MK ČR E 13356.
28. HEJCMANOVÁ, L., Fenylyktonurie – historie a osobnosti. *Metabolík*. 2001. roč. 1, č. 1, s. 2 – 4.
29. PUDA, R., Kolik nás vlastně s tou PKU a HPA je ? *Metabolík*. 2010. roč. 10, č. 4, s. 9. ISSN 1214-3057
30. *O PKU*. [online]. [cit 2013-06-16]. Dostupné z: <http://www.espku.cz/o-pku/>

31. Kdy začínáme s výchovou k dietě? [online]. [2013-06-10]. Dostupné z :
<http://www.espku.cz/psychosocialni-aspekty-souvisejici-s-pku-u-deti-a-dospelych/>
32. HEJCMANOVÁ, L. Novorozenecký screening fenylketonurie, Robert Guthrie. *Metabolik*. 2001. roč. 1, č. 2, s. 1 – 2.
33. *Dědičné metabolické poruchy* [online]. [cit. 2013-06-03]. Dostupné z :
<http://www.nspku.cz/nemoci/nemoci.html>
34. *Historie novorozeneckého screeningu v ČR* [online]. [cit. 2013-06-01]. Dostupné z :
<http://www.novorozeneckyscreening.cz/index.php?pg=lekari—historie-novorozeneckeho-screeningu-v-cr>.
35. *Diagnóza je stanovena* [online]. [2013-05-31]. Dostupné z :
<http://www.novorozeneckyscreening.cz/res/file/act-sheets/PKU.pdf>
36. *Léčebná výživa při fenylketonurii* [online]. [2013-06-10]. Dostupné z:
<http://www.vyzivaspol.cz/clanky-casopis/lecebna-vyziva-pri-fenylketonurii.html>
37. Co je screeningový program ? [online] . [2013-06-05]. Dostupný z :
<http://novorozenecky-screening.cz/index.php?pg=lekari>
38. zákon o sociálních službách [online] [2013-06-18] dostupné z :
<http://www.uplnezneni.cz/zakon/108-2006-sb-o-socialnich-sluzbach/>

Seznam zkratek

DMP – dědičná metabolická porucha

PKU – fenylketonurie

PHE – fenylalanin

NS PKU a jiných DMP – Národní sdružení PKU a jiných DMP

BH4 – tetrahydrobiopterin, kofaktor fenylalaninhydroxylázy

PAH – fenylalaninhydroxyláza

HPA – hyperfenylalaninemie

NS – novorozenecký screening

NB - nízkobílkovinné

Seznam obrázků

obr 1 dědičnost fenylketonurie	str. 21
obr 2 Guthrieho test	str. 27
obr 3 kojenecký léčebný preparát SHS	str. 33
obr 4 klasický základní preparát Milupa	str. 33
obr 5 dávkovaný tekutý ochucený preparát	str. 33
obr 6 preparát ve formě gelu Vitaflo	str. 33
obr 7 výživová pyramida při fenylketonurii	str. 35

Seznam tabulek

tab 1 optimální koncentrace PHE (mg/dl) v České republice	str. 26
tab 2 monitorování hladin PHE	str. 27
tab 3 klinické sledování na metabolických pracovištích	str. 28
tab 4 porovnání cen běžných a nízkobílkovinných potravin	str. 30
tab 5 obsah PHE v některých analyzovaných potravinách	str. 36
tab 6 obsah bílkovin podle druhu potraviny	str. 37

Seznam příloh

Příloha 1 – Pečení pro fenylketonuriky - Metabolík

Příloha 2 – Jídelníček kojeného dítěte ve věku 7 – 12 měsíců

Příloha 3 – Časopis Metabolík

Příloha 4 – Potravinové tabulky

Příloha 5 – NB výrobky v lékárnách

Příloha 6 – Seznam prodejců nízkobílkovinných potravin

Příloha 7 – Květáková omáčka pro fenylketonuriky

Příloha 8 – Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky II

Příloha 9 - Nízkobílkovinné pečivo od firmy Bezgluten

Příloha 10 – Dotazník

Příloha 1 Pečení pro fenylketonuriky - Metabolik

Recepty



Ovocné lívanečky

Suroviny:

75 g nízkobílkovinné mouky; 10 g (2 lžičky) vaječné náhražky; 150 ml nízkobílkovinného mléka (Milupa Lp drink); 40 ml + 1 lžice vody; ½ lžičky prášku do pečiva; 3 lžice oleje na smažení; na zdobení: šlehačka Hole, borůvky, jahody apod.

Postup:

NB mouku, vaječnou náhražku, Lp drink a 40 ml vody zamícháme, aby vzniklo hladké těsto. Necháme odpočinout přibližně 20 minut, poté přidáme prášek do pečiva rozpuštěný ve lžici vody a pečlivě zamícháme. Tenké lívanečky smažíme v rozeřátém oleji na lívanečnicku.

Spojujeme cca 4 kusy marmeládu a zdobíme šlehačkou Hole, borůvkami nebo jiným sezonním ovocem a na závěr můžeme poprášit moučkovým cukrem.

Nutriční informace:

1 lívaneček bez zdobení 189 kcal/0,2 g bílkovin/6 mg Phe
Celý recept 755 kcal/0,8 g bílkovin/22 mg Phe



Perníkový dort

Suroviny:

250 g Vitaprotamu; 2 balení vanilkového cukru; 1 balení prášku do perníku; 50 g hery; 2 polévkové lžice medu; voda; hera na vymazání plechu

Postup:

Vitaprotam smícháme s vanilkovým cukrem, práškem do perníku, přidáme rozeřátý tuk a med, rozmícháme ve vlažné vodě a zaděláme těsto. Těsto nalijeme do vymaza-



né formy a upečeme v předehřáté troubě asi 20–30 minut při 150 °C.

Upečený perník nakrájíme na různé velké obdélníky a ty pak k sobě lepíme marmeládou a kávovým krémem (100 g hery, 50 g cukr moučka, ½ balení vanilkového cukru, 2 kávové lžičky mleté kávy, 1 polévková lžice rumu). Na závěr potřeme krémem z rasy a nízkobílkovinné čokolády a dozdobíme ovocnými lentilkami, besipkami, jahůdkami apod.

Lucie Šimonová, Liberec

Falešný marcipán

Suroviny:

110 g nízkobílkovinné mouky; 110 g cukru krupice; 225 g prosátého práškového cukru; 5 g /1 lžička vaječné náhražky; 50 ml vody; ½ lžičky citronové šťávy; ½ lžičky mandlové trestí

Postup:

V misce smícháme všechny suché ingredience, přidáme vodu, šťávu z citronu s mandlovou trestí a pečlivě rozmícháme. Marcipánovou hmotu uchováváme v mikrotenovém sáčku v ledničce a před použitím ho můžeme nahřát. Používáme jako dekoraci na dorty nebo na moučníky.

Náš tip:

Na nelepivém pergamenu vyválíme marcipán tak, aby pokrýl vrchní i boční strany dortu. Dort potřeme meruňkovým džemem. Marcipán přesuneme na dort a upravíme. Stačí na ozdobení dortu o průměru 20 cm.



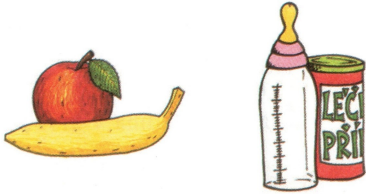









Nutriční informace:

100 g marcipánu 352 kcal/0,05 g bílkovin/ 2 mg Phe
Celý recept 1760 kcal/0,25 g bílkovin/10 mg Phe

Příloha 2 Jídelníček kojeného dítěte ve věku 7 – 12 měsíců

Jídelníček kojeného dítěte ve věku 7 – 12 měsíců*

Porovnání jídelníčku při PKU a normálního jídelníčku

	JÍDELNÍČEK PŘI PKU	NORMÁLNÍ JÍDELNÍČEK
Snídaně		
Přesnídávka		
Oběd		
Svačina		
Večeře		
VečeřeII		

* Při umělé výživě je místo mateřského mléka podáváno počáteční mléko. S nemléčnými přísadkami se začíná od 5. měsíce života.

Metabolik



ZPRAVODAJ NS PKU A JINÝCH DMP | ROČNÍK 13 | ROK 2013 | ČÍSLO 1

*Nechtěj být člověkem, který je úspěšný,
ale chtěj být člověkem, který za něco stojí.*

ALBERT EINSTEIN

Pozvání na Medlov

Milí členové,

Rádi bychom Vás pozvali na již 3. ročník zábavně – vzdělávacího pobytu spojeného s členskou schůzí, který se bude konat 27.-29. 9. 2013 v hotelu Medlov u Nového Města na Moravě (stejně jako loni a předloni). Přijďte se dozvědět zajímavosti o PKU, které jste dosud nevěděli, poslechnout si co je nového v léčbě PKU, spoluutvořit program našeho sdružení na příští rok a hlavně si v přátelské a neformální atmosféře popovídat a vyměnit si zkušenosti s PKU a jinými DMP. Setkání je určeno nejen pacientům s PKU, ale i všem ostatním, kteří se o PKU a jiné DMP zajímají.

Na programu bude odborný blok, který připravujeme spolu s lékaři z našich center a který bude obsahovat aktuální odborná témata s novinkami v léčbě PKU.

Nedílnou součástí bude i prezentace firem dodávajících na náš trh potraviny a preparáty pro nízkobílkovinnou dietu. Třeba tu najdete a ochutnáte něco, co ještě neznáte.

Na členské schůzi se dozvíte o činnosti sdružení v minulých 2 letech, o plánovaných aktivitách na rok 2013 a 2014 a o novinkách v legislativě týkající se jak léčby, tak sociální oblasti. Jak ukázala zkušenost z podzimu 2012, kdy byla v jednom z center na více jak 4 týdny významně omezena léčba dospělých pacientů, tak jednou z oblastí, kterou se budeme muset více zabývat, je zajištění kvalitní a dostupné léčby pro dospělé pacienty. Proto bychom byli rádi, kdyby v letošním roce na Medlov přijelo více dospělých pacientů než v minulých letech, aby se s námi mohli podělit o své zkušenosti s léčbou, její kvalitou a dostupností.

Jedním z bodů programu budou též chystaná evropská pravidla pro léčbu PKU, jejichž cílem je sjednotit léčbu PKU v různých koutech Evropy a zaručit pacientům alespoň „zlatý“ standard dostupné a hrazené péče.

Přijďte tedy mezi nás i Vy. Loni se na Medlově sešlo 101 účastníků (včetně vystupujících a hostů) a z toho bylo 26 pacientů s PKU či jinou DMP a to 20 dětí a 6 dospělých. Doufáme, že letos to bude podstatně víc. Přijďte se podělit o své zkušenosti s PKU, získat informace od jiných pacientů i lékařů, či se jednoduše pobavit. A pokud jste alespoň občasní houbaři, tak doufejte v trochu štěstí na počasí. Hotel se nachází uprostřed krásných lešů a loni jsme i my nehoubaři našli při procházce alespoň na pořádnou smaženici.



Tak už si nyní rezervujte termín, podrobný program bude na www.nspku.cz ihned jak jej budeme mít hotový, a informace o přihláškách Vám přijdou e-mailem nebo poštou jako obvykle.

Těšíme se na Vás.

Za Výbor NS-PKU Markéta Lhotáková

Příloha 4 Potravinové tabulky



Národní sdružení PKU a jiných DMP



POTRAVINOVÉ TABULKY VÝŽIVOVÝCH HODNOT

Tabulky pro pacienty s fenylketonurií (PKU)
a jinými dědičnými metabolickými poruchami (DMP)



Příloha 5 Nízkobílkovinné výrobky v lékárnách

Firma	Apa kód	Název výrobku	Orientační cena
Nutricia – SHS	1579268	Damin low protein MIX (mouka) 400 g	107,00 Kč – 116,00 Kč
	1572867	Loprofin dlouhé špagety 500 g	147,00 Kč – 160,00 Kč
	1572875	Loprofin low protein herb crackers 150 g	137,00 Kč – 149,00 Kč
	1904003	Loprofin low protein rýže (Statt Reis) 500 g	172,00 Kč – 187,00 Kč
	1573287	Loprofin low protein milk drink (mléko) 200 ml	35,00 Kč – 38,00 Kč
Nutricia – Milupa	1246496	Milupa Lp drink (sušené mléko) 400 g	326,00 Kč – 354,00 Kč
	2246370	Milupa Lp Choco (sušené kakaové mléko) 375 g	273,00 Kč – 298,00 Kč
	2304435	Milupa Lp bar – ovocná tyčinka 3x 25 g	76,00 Kč – 83,00 Kč
	2304443	Milupa Lp bar – tyčinka s jablky a skořicí 3x 25 g	76,00 Kč – 83,00 Kč
	1056572	Milupa Lp flakes (lupínky) 375 g	134,00 Kč – 146,00 Kč

Příloha 6 Seznam prodejců nízkobílkovinných potravin

Bezgluten

Kontakt: <http://www.bezgluten.cz> – internetový obchod

Balviten

Kontakt: <http://www.balviten.cz> – internetový obchod

Obchod zdravé výživy Dana Harantová Praha

Kontakt: <http://www.vltava2000.cz/diety> – kamenný i internetový obchod

SH ProDiet Roudnice nad Labem

Kontakt: <http://www.shprodiet.cz/obchod> – kamenný i internetový obchod

Elinai Brno

Pekařská 44, 602 00 Brno

Kontakt: http://www.elinai.eu/nove_alpi.html, tel.: 515 544 774 – kamenný i internetový obchod

Dietshop

Kontakt: <http://www.diet-shop.cz> – internetový obchod

Eurozona

Kontakt: <http://www.euro-zona.cz> – internetový obchod

Celiashop

Kontakt: <http://www.celiashop.cz> – internetový obchod

Delifirst

Kontakt: <http://www.delifirst.de> – internetový obchod ze SRN s PKU výrobky z celého světa, objednávky pouze v němčině nebo angličtině

Příloha 7 Květáková omáčka pro fenylketonuriky



Květáková omáčka

3. Zjemníme máslem.

Jedna hotová porce váží: 250 g

Obsahuje: 63 mg fenylalaninu
1,7 g bílkovin
27,2 g tuků
26,5 g sacharidů
1512 / 360 kJ/kcal

Květáková omáčka

pro 1 porci

15 g másla, 80 g čerstvého nebo mraženého květáku, sůl, drcený kmín, Podravka, špetka

pepře, voda, 10 g (1 polévková lžíce) Gustinu, 30 ml šlehačky.

1. Na rozpuštěné máslo vložíme očištěný na růžičky nakrájený květák, přisolíme, přidáme drcený kmín, Podravku, mírně připeříme, podlijeme vodou a dusíme do měkka (asi 10 – 15 minut).
2. Dušený květák rozmixujeme, zředíme vodou, přivedeme k varu a zahustíme Gustinem, rozmíchaným v malém množství vody.
3. Krátce povaříme (asi 3 – 5 minut).
4. Zjemníme šlehačkou.

VAŘÍME

zdravě a chutně



Jana KOMÁRKOVÁ
Ludmila HEJCMANOVÁ

pro
fenylketonuriky II

Příloha 9 Nízkobílkovinné pečivo od firmy Bezgluten

Kód C 16 - Chléb denní nízkobílkovinný PKU - 300 g



Složení: voda, bezlepkový pšeničný škrob, neztužený rostlinný tuk, cukr, glukóza, kukuřičný škrob, kvasnice, zahusťující látka: guarová guma a E 464, sůl, rostlinná vláknina, rohovníková moučka, kypřící látka: jedlá soda, regulátor kyselosti E 575.

Nutriční hodnoty ve 100 g výrobku:
Energetická hodnota na 100 g výrobku:

kJ: 977,4
kcal: 233,6
Bílkoviny: 0,5 g
Sacharidy: 50,7 g
Tuky: 3,2 g
Fenylalanin: 15,85 mg/ 100 g výrobku



Kód C 22 - Chléb selský nízkobílkovinný PKU - 300 g



Složení: voda, bezlepkový pšeničný škrob, neztužený rostlinný tuk, cukr, glukóza, kukuřičný škrob, kvasnice, sůl, zahusťující látka: guarová guma a E 464, rohovníková moučka, rostlinná vláknina, regulátor kyselosti E 575, kypřící látka: jedlá soda.

Nutriční hodnoty ve 100 g výrobku:
Energetická hodnota na 100 g výrobku:

kJ: 977,4
kcal: 233,6
Bílkoviny: 0,5 g
Sacharidy: 50,7 g
Tuky: 3,2 g
Fenylalanin: 15,85 mg/ 100 g výrobku



Kód C 09, Kód C 10 - Bochník nízkobílkovinný PKU - 700 g, 350 g



Složení: voda, bezlepkový pšeničný škrob, kukuřičný škrob, bramborový škrob, neztužený rostlinný tuk, kvasnice, sůl, rostlinná vláknina, zahusťující látka: guarová guma a E 464, emulgátory: lecitin a mono a diglyceridy mastných kyselin, regulátor kyselosti E 575, kypřící látka: jedlá soda.

Nutriční hodnoty ve 100 g výrobku:
Energetická hodnota na 100 g výrobku:

kJ: 1097,4
kcal: 259,3
Bílkoviny: 0,7 g
Sacharidy: 55,8 g
Tuky: 3,7 g
Fenylalanin: 13,1 mg/ 100 g výrobku



Kód C 12 - Korpus pizzy nízkobílkovinný PKU - 300 g



Složení: voda, bezlepkový pšeničný škrob, kukuřičný škrob, bramborový škrob, cukr, ztužený rostlinný tuk, kvasnice, sůl, rostlinná vláknina, pektin, zahusťující látka: guarová guma a E 464, emulgátory lecitin a mono a diglyceridy mastných kyselin, provensálské koření, regulátor kyselosti E 575, kypřící látka: jedlá soda.

Nutriční hodnoty ve 100 g výrobku:
Energetická hodnota na 100 g výrobku:

kJ: 1117,2
kcal: 263,9
Bílkoviny: 0,6 g
Sacharidy: 57,5 g
Tuky: 3,5 g
Fenylalanin: 13,1 mg/ 100 g výrobku



Nová řada nízkobílkovinných výrobků PKU

Složení:

bezlepkový pšeničný škrob, voda, kukuřičný škrob, dextroza, kvasnice, neztužený rostlinný tuk, cukr, rostlinná vláknina, inulin, sůl, zahusťující látka: E 464, regulátor kyselosti: E 575.

Nutriční hodnoty ve 100 g výrobku:
Energetická hodnota na 100 g výrobku:

kJ: 1525
kcal: 362
Bílkoviny: 0,69 g
Sacharidy: 67,5 g
Tuky: 9,9 g
Fenylalanin: 24,93 mg/ 100 g výrobku



Kód B 122 - Housky obyčejné nízkobílkovinné PKU - 140 g



Kód B 123 - Housky ciabatta nízkobílkovinné PKU - 140 g



Kód B 125 - Bagety velké nízkobílkovinné PKU - 300 g



Kód B 126 - Bagety malé nízkobílkovinné PKU - 240 g



Kód B 124 - Housky „Jacki-Placki“ nízkobílkovinné PKU - 140 g



Kód B 129 - Housky kaiserky nízkobílkovinné PKU - 140 g



Kód B 128 - Housky hamburgerové nízkobílkovinné PKU - 145 g



Kód C 18 - Chléb domácí bezlepkový /bez pšeničného škrobu/ - 350 g



Složení: kukuřičný škrob, voda, neztužený rostlinný tuk, cukr, zahusťující látka: guarová guma a E 464, glukóza, kvasnice, sůl, rostlinná vláknina, kypřící látka: jedlá soda, regulátor kyselosti E 575.

Nutriční hodnoty ve 100 g výrobku:
Energetická hodnota na 100 g výrobku:

kJ: 886,6
kcal: 211,9
Bílkoviny: 1,2 g
Sacharidy: 43,9 g
Tuky: 3,5 g



www.bezgluten.cz

Příloha 10 Dotazník

1. Věk dítěte s PKU?
2. Pohlaví dítěte s PKU?
3. Počet dětí s PKU v rodině?
4. Kde jste získali první informace o PKU?
5. Chodí či chodilo Vaše dítě do MŠ?
6. Jaké máte zkušenosti s přístupem MŠ?
7. Chodíte do zaměstnání?
8. Jaké je podle Vás, zabezpečení těchto dětí ze strany státu?
9. Jaká je podle Vás, dostupnost NB potravin?
10. Jaká je podle Vás, cena NB potravin?
11. V čem vidíte největší omezení dítěte s PKU oproti zdravému?
12. Chápe Vaše rodina NB dietu?
13. Můžete jim svěřit své dítě s PKU bez připravené stravy?
14. Nakolik ovlivňuje PKU Váš rodinný život?
15. Kolik času trávíte přípravou stravy?
16. Jaká je podle Vás informovanost o PKU?
17. Jaké máte zkušenosti s lékaři z odborných ambulancí?
18. Má Vaše dítě i jiné zdravotní problémy?
19. Nakolik PKU zatěžuje Váš rodinný rozpočet?
20. Jaké preparáty Vaše dítě PKU?
21. Mělo Vaše dítě problémy s užíváním?
22. Jak svému dítěti vysvětlujete PKU?
23. Má dítě s PKU sourozence?
24. Jak reaguje na omezení sourozence s PKU?
25. V kolika letech si myslíte, že je dítě schopné pochopit omezení, které mu přináší PKU?
26. Jí Vaše dítě rádo nebo má problémy s příjmem NB stravy?