

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI

PEDAGOGICKÁ FAKULTA

Ústav speciálně pedagogických studií

Bakalářská práce

Barbora Heinzová

Fenylketonurie a její vliv na vzdělávání

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci na téma „Fenylketonurie a její vliv na vzdělávání“ vypracovala samostatně pod odborným dohledem vedoucí bakalářské práce a za použití pramenů uvedených v závěru práce.

V Olomouci dne 18. 6. 2017

.....

Barbora Heinzová

Poděkování

Ráda bych poděkovala paní MUDr. Barboře Ludíkové Ph.D., za odborné vedení, ochotu, cenné rady a připomínky, které mi pomohly při psaní bakalářské práce.

Obsah

Úvod	5
TEORETICKÁ ČÁST	7
1. Dědičné metabolické poruchy	7
2. Fenylketonurie	8
2.1. Projevy fenylketonurie	9
3. Historie fenylketonurie	11
4. Dědičnost fenylketonurie	12
5. Diagnostika fenylketonurie	13
6. Léčba fenylketonurie.....	16
6.1. Nízkobílkovinná dieta.....	18
6.2. Dietní léčebné přípravky	19
7. Národní sdružení PKU a jiných DMP	21
8. Děti a dospívající s fenylketonurií	22
9. Vzdělávání a fenylketonurie	24
9.1. Stravování dětí a žáků s PKU v zařízeních školního stravování	24
PRAKTICKÁ ČÁST	27
10. Uvedení do problematiky a stanovení cílů	27
11. Metodologie práce.....	28
11.1. Charakteristika souboru	28
11.2. Metody sběru dat.....	28
11.3. Organizace sběru dat.....	28
12. Průběh kvantitativního výzkumu	29
13. Výzkumné závěry kvantitativního šetření	38
14. Průběh kvalitativního výzkumu	39
15. Výzkumné závěry kvalitativního šetření	44
16. Diskuse	46
Závěr.....	47
Seznam bibliografických citací	49
Seznam tabulek.....	52
Seznam grafů	53
Seznam zkratk.....	54
Seznam příloh.....	55
Přílohy	
Anotace	

Úvod

Jednou ze základních potřeb k přežití je přijímání potravy. Každý člověk musí jíst, aby získal látky potřebné pro vytvoření energie a činnost celého organismu. Někteří lidé záměrně ze svého jídelníčku vynechávají určité potraviny. Třeba jen z toho důvodu, že jim daná věc nechutná a není nutné si kazit potěšení z jídla, jiní zkouší různé diety, aby měli hezčí postavu. V dnešní době se rozšiřuje i způsob stravování jako vegetariánství, veganství nebo třeba raw strava, což už lze často považovat za určitý životní styl. Všichni tyto lidé mají jednu věc společnou a to možnost volby. Existují mezi námi ale i tací, kteří nemají na výběr a musí se vzdát určitých potravin, aby si zachovali své zdraví. Mezi ně patří i osoby s fenylketonurií, u kterých je omezení ve stravování velmi široké. Jen minimum potravin, které jsou běžně dostupné v našich obchodech, si mohou fenylketonurici v klidu dopřát. Život s fenylketonurií přináší velké odříkání a nutnost velmi silné sebekontroly.

Můj přítel je fenylketonurik. Než jsem ho poznala, neměla jsem o takovém onemocnění ani tušení. Když mi vysvětlil, co fenylketonurie znamená a co vše nesmí jíst, první co mě v tu chvíli napadlo, bylo, jestli existuje vůbec něco, co si může dát. Postupem času jsem poznávala vše, co život s takovým onemocněním přináší. Z vlastní zkušenosti tedy vím, jaký život s touto nemocí je, alespoň tedy z pohledu velmi blízkého člověka. Právě přítel mi byl inspirací k napsání této bakalářské práce.

Cílem této práce je zhodnotit vzdělávání žáků s fenylketonurií. Konkrétně posoudit informovanost pedagogů a zjistit jejich názory a přístup k dětem a žákům s touto nemocí. Dále popsat, jak vzdělávání hodnotí žák s fenylketonurií. Práce je rozdělena na dvě části (teoretickou a praktickou).

Teoretická část bakalářské práce pojednává o podstatě fenylketonurie, jejích projevech v případě neléčení a o diagnostice. Dále pak se zabývá principy dědičnosti fenylketonurie a také léčbou tohoto onemocnění. Tato část práce zahrnuje i historii fenylketonurie spojenou s objevením a počátky léčby této nemoci. V neposlední řadě práce pojednává o tom, jak fenylketonurie zasahuje do vzdělávání – možnosti stravování osob s fenylketonurií, podávání dietních léčebných přípravků, účast na různých školních akcích apod.

Praktická část této práce je věnována zhodnocení kvantitativního výzkumného šetření, které zjišťovalo, zda pedagogové v mateřských, základních a středních školách vědí, co je to fenylketonurie a jaký je jejich přístup k žákovi s takovým onemocněním. V rámci tohoto šetření byly rozdány dotazníky do konkrétních škol nebo byly zasílány pomocí emailu. Druhou část

tvoří kvalitativní výzkumné šetření, rozhovor s osobou trpící fenylketonurií. Zaměřen byl na postavení v rámci kolektivu třídy a vztahy se spolužáky, přístup pedagogů, možnost účasti na školních akcích a komplikace spojené se stravováním.

I přes zvyšující se informovanost veřejnosti jako takové si myslím, že fenylketonurie nepatří mezi běžně známé nemoci. Považuji tedy za důležité, aby se povědomí o této nemoci rozšířilo, jelikož i osob s tímto onemocněním přibývá. I když je tato bakalářská práce zaměřena především na oblast vzdělávání těchto osob, myslím si, že může posloužit k prohloubení znalostí nejen pedagogům. Díky tomu může být zlepšen přístup k osobám s fenylketonurií a usnadněn tak jejich život.

TEORETICKÁ ČÁST

1. Dědičné metabolické poruchy

„Dědičné metabolické poruchy (DMP) představují geneticky, biochemicky i klinicky velmi heterogenní skupinu vzácných onemocnění“ (Ptáček, Bartůněk, 2014, s. 205). Obvykle jsou způsobeny snížením aktivity některého enzymu, v důsledku čeho dochází k hromadění nebo nedostatku určitých látek v organismu (Šťastná, Kožich, 2011).

V roce 1908 byl poprvé termín dědičná metabolická porucha použit Archibaldem Garrodem k popsání čtyř v té době objevených nemocí (alkaptonurie – porucha přeměny aminokyseliny tyrozinu spojená s hromaděním kyseliny homogentisové; pentosurie – vylučování monosacharidu pentózy močí; cystinurie – vylučování aminokyseliny cystinu močí; albinismus – absence enzymu tyrozinázy) (Ptáček, Bartůněk, 2014).

V dnešní době je známo více než 850 dědičných metabolických poruch. Přibližně 100 z nich je léčitelných, zbylou většinu léčit nelze. V České republice se narodí cca 1000 pacientů s dědičnou metabolickou poruchou ročně (Honzík, 2009). Nejobvyklejší jsou poruchy s autozomálně recesivním typem dědičnosti (rodiče pacienta jsou oba dva zdraví přenašeči, on sám zdědil mutaci od obou rodičů), méně obvyklé jsou poruchy vázané na X chromozom (nemocní jsou obvykle muži, ženy jsou přenašečky, u kterých má onemocnění obvykle mírnější formu anebo jsou zcela bez příznaků). Metabolické poruchy se mohou také dědit dominantně (ke vzniku nemoci stačí pouze jedna vloha od jednoho z rodičů). Vzácná je dědičnost maternální (od matky) (Šťastná, Kožich, 2011). *„Dědičné metabolické poruchy se nejčastěji projevují již v novorozeneckém či kojeneckém věku nebo později v dětství“* (Šťastná, Kožich, 2011, s. 3).

2. Fenylketonurie

Jednou z metabolických dědičných poruch je fenylketonurie (dále PKU), která je autozomálně recesivně dědičná. Konkrétně se jedná o poruchu bílkovin.

Bílkoviny tvoří více než 80% našeho organismu. Jsou velmi důležitými látkami pro život organismů. Mají funkci stavební, katalytickou, regulační, obrannou, transportní nebo zásobní. Bílkoviny jsou také alternativním zdrojem energie po sacharidech a lipidech. Přijímáme je v potravě, protože na rozdíl od rostlin, si je naše tělo neumí vytvořit samo. Velký význam mají v období růstu a vývoje. V trávicím traktu se rozkládají na aminokyseliny, které tvoří řetězce spojené peptidickou vazbou. Na tvorbě bílkovin se podílí jen asi 21 aminokyselin. Vzhledem k fenylketonurii je pro tuto práci důležitá pouze aminokyselina fenylalanin (dále PHE) (Bříd'ala, 2016; Komárková, Náglová, 1996).

Podstatou fenylketonurie je špatné odbourávání PHE. Fenylalanin je esenciální aminokyselina. Chemicky se označuje $C_9H_{11}NO_2$. PHE je metabolizován v játrech enzymem fenylalaninhydroxylázou (PAH) a jeho největší část se přeměňuje na tyrozin. Při fenylketonurii fenylalaninhydroxyláza zcela chybí nebo je její funkčnost omezena. Tato situace je podmíněna mutací PAH-genu, který je lokalizován na 12. chromozomu. Tento gen se v populaci vyskytuje asi ve 2 % (Bříd'ala, 2016; Muntau, 2009).

Zjednodušeně probíhá zpracování potravy tak, že člověkem přijatá strava se v ústech rozmělní a smíchá se slinami, které obsahují některé trávicí enzymy. Potrava dále putuje do žaludku a odtud přes dvanácterník do tenkého střeva. Zde jsou velké molekuly živin rozštěpeny pomocí trávicích enzymů na základní jednotky. Ty prostupují stěnou střeva do krevních cév a odtud míří do jater. V játrech dochází k přeměně živin na tělu potřebné látky a energii, které jsou odevzdány zpět do krve, která opouští játra. Do jater se s jinými látkami dostává právě také fenylalanin. Při fenylketonurii enzym fenylalaninhydroxyláza, který má fenylalanin rozštěpit, chybí nebo není dostatečně aktivní. Fenylalanin tedy z jater odchází „nezměněný“. Dochází k jeho hromadění v buňkách a tělních tekutinách. Na tělo působí fenylalanin toxicky, narušuje látkovou přeměnu v buňkách a také jejich schopnost fungovat (Komárková, Hejmanová, 2004). Tím pádem nedochází ani ke vzniku tyrozinu a to způsobuje deficit neurotransmiterů (chemické látky přenášející nervový vzruch) a také melaninu. Při vysoké hladině PHE se jeho část začne v krvi odbourávat náhradní cestou na abnormální metabolické produkty, kterými jsou kyselina fenylpyrohroznová, fenylmléčná a fenylloctová. Ty spolu se zbylým fenylalaninem prostupují přes hematoencephalickou bariéru, která od sebe odděluje krev a mozkové tkáně a dochází tak k poškození nervových buněk. Fenylalanin také inhibičně působí na syntézu mozkových sulfatidů (glykolipidy s navázanou kyselinou sírovou

vyskytující se v bílé i šedé hmotě mozkové) a v důsledku toho je narušena myelinizace. Myelin tvoří obaly nervových vláken a při jeho nedostatku nebo narušení dochází k poruchám vedení nervového vzruchu nervovým vláknem (Sviatko, 2005).

V případech kdy enzym fenylalaninhydroxyláza zcela chybí nebo je jeho aktivita nižší než 1 %, hovoříme o klasické fenylketonurii. Pokud je aktivita enzymu mezi 1 – 3 %, jedná se o mírnou fenylketonurii. Existuje také mírná hyperfenylalaninémie, kdy je enzym aktivní z 3 – 10 %. Může se vyskytovat také přechodná hyperfenylalaninémie, kdy fenylalaninhydroxyláza pouze „dozrává“ později a v tomto případě stačí pouze dočasně snížit příjem bílkovin (Muntau, 2009). U některých pacientů s PKU dochází k defektu genu kódujícího kofaktor tetrahydrobiopterin (BH4). Tento kofaktor je potřebný pro správnou funkci enzymu fenylalaninhydroxyláza. Osoby s tímto typem defektu však tvoří pouze asi 1 až 2 % z celkového počtu nemocných PKU (Baum, O'Flaherty, 2007). Zpracovávání lipidů (tuků) a sacharidů (cukrů) při PKU není narušeno (Komárková, Hejčmanová, 2004).

Výskyt fenylketonurie v Evropě se odhaduje asi na 1 : 10 000 živě narozených dětí. V České republice je to asi 1 : 6 500 dětí (Koolman, Röhm, 2012; Dostupné z: <http://vzacni.cz/fenylketonurie/>).

2.1. Projevy fenylketonurie

Novorozenci s PKU jsou nejprve klinicky bez jakýchkoli nápadností. Pokud se nezačnou léčit, přibližně v 2. měsíci života dítěte se začnou objevovat první příznaky. Mezi ně patří časté říhání a zvracení. Tento stav může také připomínat pylorostenózu (zúžení části žaludku) (Dostupné z: <http://nemoci.vitalion.cz/fenylketonurie/>). Během 4. a 6. měsíce se začne zpomalovat vývoj dítěte. Dítě neprospívá, mohou se u něho objevovat ekzémy nebo jiná kožní onemocnění, kůže je suchá a drsná. Moč a někdy i dítě samotné může velmi zvláště zatuchle zapáchat (způsobeno přítomností kyseliny fenylpyrohroznové v moči a potu). Často bývá tento zápach pojmenovaný jako „myší“ (Leifer, 2004; Muntau, 2009). Díky nedostatku tyrosinu se tvoří málo melaninu a to způsobuje, že neléčené děti s PKU mají často bledou pleť, plavé vlasy (až 90% nemocných) a světle modré duhovky. Mohou být také citlivější na sluneční záření. Ke konci prvního roku života se objevuje narušení nervového systému a opoždění mentálního vývoje. Co se týče inteligenčního kvocientu (IQ), snižuje ho fenylketonurie asi o polovinu. IQ se může pohybovat v rozmezí 60 – 65 (lehká mentální retardace) někdy i 30 – 35 (středně těžká až těžká mentální retardace) (Dostupné z: <http://nemoci.vitalion.cz/fenylketonurie/>; Muntau, 2009). Dalšími příznaky jsou zpomalený růst hlavičky a tím pádem i mozku, mimovolní třes končetin, zvýšené svalové napětí, abnormální držení rukou, abnormální pohyby končetin a trupu, epileptické záchvaty, hyperaktivita, poruchy chování

a učení, poruchy nálad, poruchy osobnosti nebo také křeče, změny na EEG (elektroencefalografii, přístroj zaznamenávající elektrickou aktivitu mozku) a možné noční děsy (Svitko, 2005; Dostupné z: <http://nemoci.vitalion.cz/fenylketonurie/>).

Cetkovská a kol. (2010) také uvádí další projevy jako například hyperhidróza (nadměrná produkce potu) nebo akrocyanóza (modravé zbarvení kůže na rukou vznikající v chladu, spojené s výraznou potivostí).

3. Historie fenylketonurie

Objevení fenylketonurie je spojeno se jménem profesora Asbjorna Follinga, který působil na lékařské fakultě Univerzity v Oslu. V roce 1934 se na tohoto lékaře specializovaného v biochemii obrátila mladá matka se svými dvěma duševně opožděnými dětmi. Děti nevykazovaly žádné jiné příznaky, kromě opožděného vývoje. Profesor Folling spolu se svým spolupracovníkem Kaare Clossem u dětí provedl vyšetření moči – přidal do ní chlorid železitý. Místo obvyklého červenohnědého zbarvení moč zezelenala. Profesor předpokládal, že právě látka, která způsobila neobvyklé zbarvení, může být důvodem opožděného vývoje u dětí. Podařilo se mu tuto neznámou látku izolovat. Byla to kyselina fenylpyrohroznová, podle které dostala nově objevená porucha svůj první název *Imbecilitas phenylpyruvica* (Hejčmanová, 2000).

„Jednoduché vyšetření moči s pomocí chloridu železitého použil pak Folling při vyšetření dalších 430 dětí z ústavů pro duševně opožděné“ (Hejčmanová, 2000, s. 2). U 8 dětí z těchto 430 byla v moči objevena kyselina fenylpyrohroznová (Hejčmanová, 2000).

Jednou z významných osobností, která je spojena s fenylketonurií u nás je Doc. MUDr. Bohunka Blehová, CSc. Inspirována pokusem profesora Follinga, začala i u nás vyhledávat osoby s fenylketonurií. Postupně vyšetřila 2 444 osob z různých ústavů, mezi kterými bylo 10 osob s PKU. Další nemocní byli objeveni v rodinách výše zmíněných osob. *„Z těchto poznatků vzešlo již v roce 1960 doporučení dětským lékařům, aby vyšetřovali moč dětí chloridem železitým ve věku 6. týdnů“* (Hejčmanová, 2000, s. 2).

4. Dědičnost fenylketonurie

Jak už bylo uvedeno výše, fenylketonurie je metabolická porucha s autosomálně recesivní dědičností. Mutace genu podmiňující PKU se dědí od obou rodičů. U člověka mateřská buňka předává dceřiné buňce jen polovinu své genetické informace. Dceřiná buňka není schopna sama přežít a dělit se, proto se musí spojit s dceřinou buňkou jedince jiného. Ke vzniku nového života tedy dochází ze dvou zárodečných (dceřiných) buněk od dvou jedinců různého pohlaví (Komárková, Hejčmanová, 2004).

Fenylketonurii lze zdědit několika způsoby. První možnou situací je, že oba dva rodiče mají fenylketonurii. Oba dva předávají svým dětem polovinu genu, který je mutovaný. Obě dvě zárodečné buňky od obou rodičů obsahují mutaci genu, proto všichni potomci budou mít PKU (Komárková, Hejčmanová, 2004).

Další možností je, že pouze jeden z rodičů má fenylketonurii a druhý rodič je zcela zdravý (nezáleží na tom, zda je nemocná matka nebo otec). Dochází tedy k tomu, že nemocný rodič předává v každém případě do zárodečné buňky polovinu genu s mutací a zdravý rodič předává polovinu genu zdravého. Výsledkem je buňka z poloviny zmutována. Vzniklé potomky nazýváme jako heterozygoty – přenašeče. Jejich zdravá část genu jim stačí k tomu, aby vytvářeli dostatek enzymu fenylalaninhydroxylázy a nemuseli tak dodržovat nízkobílkovinnou dietu, jsou tedy zdraví (Komárková, Hejčmanová, 2004).

Jako další může nastat situace, kdy je jeden rodič nemocný a druhý je přenašečem fenylketonurie. Nemocný rodič opět předává vždy polovinu genu s mutací, zatímco rodič přenašeč může předat buď polovinu zmutovanou, nebo polovinu zdravou. U tohoto páru je pravděpodobnost, že budou mít dítě nemocné fenylketonurií 50 % a zbylých 50 %, že budou mít dítě přenašeče (Komárková, Hejčmanová, 2004).

Poslední možností je, že oba dva rodiče jsou přenašeči. Jak jeden, tak druhý můžou předat buď polovinu genu zmutovaného, nebo polovinu zdravého. Při spojení dvou zdravých polovin genu se narodí zdravé dítě (pravděpodobnost 25 %), spojením zdravé poloviny genu se zmutovanou polovinou se narodí dítě přenašeč (pravděpodobnost 50 %) a spojením dvou zmutovaných polovin genu dítě s PKU (pravděpodobnost 25 %) (Komárková, Hejčmanová, 2004).

5. Diagnostika fenylketonurie

Fenylketonurie je v dnešní době diagnostikována pomocí novorozeneckého screeningu dědičných metabolických poruch. „*Novorozenecký screening je aktivní a celoplošné (=celostátní) vyhledávání chorob v jejich časném, preklinickém stadiu tak, aby se tyto choroby diagnostikovaly a léčily dříve, než se stačí projevit a způsobit dítěti nevratné poškození zdraví*“ (Muntau, 2014, s. 556).

„*Provádění novorozeneckého screeningu probíhá v souladu s platnou legislativou, tj. zákonem č. 372/2011 Sb. a č. 373/2011 Sb. v platném znění*“ (Kožich, 2016, Dostupné z: <http://www.novorozeneckyscreening.cz/legislativa-a-zdravotni-pojisteni>).

Dle Chrastiny (2013) do novorozeneckého screeningu lze v širším slova smyslu zahrnout pravidelná klinická vyšetření dětským lékařem. V užším slova smyslu novorozenecký screening značí tzv. novorozenecký laboratorní screening, kterému se bude tato kapitola věnovat. Jedná se o odběr několika kapek krve z patičky donošeného novorozence v době 48 – 72 hodin po narození. Po vpichu jsou kapky krve nasávány na speciální filtrační papírek (novorozenecká screeningová kartička), který je poté odeslán do screeningové laboratoře. Používané laboratorní postupy umožňují vyšetření i tak malého množství krve. Nemoci se vyhledávají na základě zvýšení či snížení hladiny určitých látek (např. hormonů či aminokyselin). Tento odběr je prováděn všem novorozencům na území státu (Chrastina, 2013; Komárková, Hejmanová, 2004; Bártl, 2013).

Při podezření, že má dítě některou z nemocí, je kontaktován lékař, který o dítě pečuje, popřípadě samotní rodiče. Obvykle je nutné, aby dítě bylo co nejrychleji dopraveno na specializované pracoviště, kde mu bude provedeno podrobnější vyšetření. Screening není definitivní stanovení diagnózy (Chrastina, 2013; Komárková, Hejmanová, 2004).

První novorozenecký screeningový program zaměřený na prevenci oligofrenie u dětí s fenylketonurií byl vyvinut v 60. letech 20. století v USA profesorem Robertem Guthriem, který je považován za jeho zakladatele. Objevil techniku, kterou ze suché kapky krve na filtračním papírku stanovil fenylalanin. Fenylketonurie byla první nemoc, při jejíž diagnostice se používal screening a dodnes je nejvíce využívaným po celém světě (Hyánek, 2013).

Také u nás byl jako první zaveden novorozenecký screening fenylketonurie. Doc. MUDr. Bohunka Blehová, CSc., která se již dříve věnovala vyhledávání osob s PKU pomocí testování moči, spolu s profesorem Josefem Hyánkem stojí za přípravou a zavedení laboratorního screeningu u nás (Hyánek, 2013).

V roce 1960 doc. Blehová začala prosazovat vyšetřování novorozenců. Vydala informační materiál a na schůzích pediatriů podávala instrukce, jak novorozencům testovat moč chloridem železitým. Bohužel celoplošný screening moči zaveden nebyl. O šest let později se doc. Blehová se svými spolupracovníky soustředila na krevní test Guthrieho metodou (Hyánek, 2013).

V roce 1970 – 1972 probíhala pilotní studie ve vinohradské Klinice dětí a dorostu. Do studie se nejprve zapojily některé ústavy v Praze a Středočeském kraji. Ty posílaly filtrační papírky s krví novorozenců na kliniku, kde byly vyšetřovány. Postupně se připojovaly i další kraje. Během celé studie bylo vyšetřeno 138 259 novorozenců s prokázáním 16 případů fenylketonurie. Na konci studie v roce 1972 bylo zapojeno 93 novorozeneckých oddělení z celé republiky. Tímto byl jednoznačně prokázán efekt novorozeneckého screeningu fenylketonurie (Hyánek, 2013).

Od roku 1975 byl screening PKU prováděn pravidelně a celoplošně u všech novorozenců na území republiky. Postupně bylo v ČR vyšetřování za pomoci screeningu rozšířeno na další metabolické poruchy. Jako první byla přidána vrozená hypotyreóza (CH), dále kongenitální adrenální hyperplazie (CAH), cystická fibróza (CF) a další (Hyánek, 2013). V současné době se v České republice od roku 2016 vyšetřuje 18 onemocnění:

- Kongenitální hypotyreóza (CH) – vrozená snížená funkce štítné žlázy
- Kongenitální adrenální hyperplazie (CAH) – vrozená nedostatečnost tvorby hormonů v nadledvinách
- Cystická fibróza (CF) – vrozená porucha tvorby hlenu
- Dědičné poruchy látkové výměny aminokyselin:
 - **Fenylketonurie (PKU)**, hyperfenylalaninemie (HPA) – vrozená porucha látkové výměny aminokyseliny fenylalaninu
 - Argininémie (ARG)
 - Citrulinémie I. typu (CIT)
 - Leucinóza (MSUD) – vrozená porucha látkové výměny větvených aminokyselin
 - Homocystinurie z deficitu cystathionin beta-syntázy (CBS)
 - Homocystinurie z deficitu methylenetetrahydrofolátreduktázy (MTHFR)
 - Glutarová acidurie typ I (GA I)
 - Izovalerová acidurie (IVA)

- Dědičné poruchy látkové výměny mastných kyselin:
 - deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem (deficit MCAD)
 - deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem (deficit LCHAD)
 - deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem (deficit VLCAD)
 - deficit karnitinpalmitoyltransferázy I (deficit CPT I)
 - deficit karnitinpalmitoyltransferázy II (deficit CPT II)
 - deficit karnitinacylkarnitintranslokázy (deficit CACT)
- Dědičná porucha přeměny vitamínů:
 - deficit biotinidázy (BTD)

(Košťálová, 2016; Dostupné z: <http://www.novorozeneckyscreening.cz/co-je-novorozenecky-screening>; Muntau, 2014)

6. Léčba fenylketonurie

Fenylketonurie byla sice objevena v roce 1934, ale až v roce 1951 přišli lékaři na to, jak lze tuto nemoc léčit a to za pomoci diety se sníženým obsahem bílkovin tedy i fenylalaninu. Prvním lékařem, který toto tvrzení uvedl do praxe, byl Horst Bickel. Dvouletá Sheila byla první pacientkou, která podstoupila léčbu dietou. Sheila ve svých dvou letech nechodila, postavila se až v 18. měsících, nemluvila, nejevila zájem o okolí, měla světlé vlasy, zhrublou kůži s ekzémem, měla menší hlavu vzhledem k jejímu věku a také její moč a pot zapáchaly po myšíně. Vykazovala tedy typické znaky pro neléčenou fenylketonurii, tak jak je známe dnes. Nejprve byla Sheily strava zcela bez bílkovin. Bílkoviny potřebné pro růst a vývoj dostávala ve formě kaseinu (hydrolyzát mléčné bílkoviny). I ten však obsahuje PHE, tudíž nejprve muselo dojít k jeho rozštěpení na aminokyseliny a odstranění PHE. Tento proces úpravy byl velmi složitý a finančně nákladný, množství kaseinu bylo tedy omezené. Po několika týdnech ale začala Sheila ubývat na váze a zvracet a po vyšetření se lékaři domnívali, že se jedná o nedostatek fenylalaninu. Museli tedy najít takové množství fenylalaninu, které bude optimální pro vývoj, ale nebude docházet k jeho hromadění v krvi. Tento problém byl vyřešen podáváním 100 ml mléka denně. Sheila po několika měsících začala prospívat, ztmavly jí vlasy, zmizel typický zápach a ekzém (Hejčmanová, 2001).

Informace o prvním pokusu o léčbu Folling se svými spolupracovníky J. Gerrardem a E. M. Hickmansovou uveřejnili v článku s názvem *Vliv příjmu fenylalaninu na biochemické nálezy a chování dítěte s fenylketonurií* v časopise Acta Paediatrica (Hejčmanová, 2001).

Léčba fenylketonurie u nás sahá do roku 1970. „*Léčené děti byly ale v té době většinou zachycovány příliš pozdě na to, aby jejich vývoj mohl být plnohodnotně ovlivněn*“ (Hejčmanová, 2001, s. 4). Tuto situaci změnilo až zavedení novorozeneckého screeningu fenylketonurie v roce 1975 (Hejčmanová, 2001).

I dnes se k léčbě fenylketonurie využívá nízkobílkovinná dieta, která zmírňuje příznaky nemoci a umožňuje tak lidem s PKU vést v rámci možností plnohodnotný život. S dodržováním diety se musí začít co nejdříve. Léčba by měla být zahájena nejpozději 21. den života dítěte. V době, kdy se novorozenec dostane s podezřením na PKU do nemocnice, je již hladina PHE v jeho krvi vysoká. Prvním úkolem je tedy tuto hladinu co nejrychleji snížit a to pomocí správné stravy. Dítě musí být odstaveno od mateřského mléka či jeho náhrady a je mu podáván speciální dietní léčebný přípravek pro kojence. Nadbytečný fenylalanin dítě obvykle zpracuje do 2 až 5 dnů. Především v dětství by dieta měla být dodržována velmi striktně. Je to období růstu a vývoje celého těla dítěte, ale především vývoje mozku. Množství přijatých bílkovin ve stravě

by mělo být co nejmenší, aby nedocházelo k hromadění fenylalaninu, který by mohl způsobit mentální retardaci a další zdravotní obtíže. Vhodné je také dodržovat pravidelný stravovací režim. Pokud nemá dítě dostatečný příjem energie, nejen že nedokáže správně využít přijaté aminokyseliny z dietních léčebných přípravků, ale také začne energii odebírat z vnitřních zdrojů, tedy i ze svalů. Z těch se při tomto procesu uvolňuje fenylalanin (Komárková, Hejmanová, 2004).

Co se týká dlouhodobého hlediska léčby, doporučení lékařů zní jasně – dodržovat dietu po celý život. Stále není jasné, zda může vysoká hladina PHE poškodit již vyzrálou nervovou soustavu dospělého člověka. Rozhodnutí je tedy zcela na samotných pacientech, zda dietu budou nadále dodržovat či nikoli. V každém případě by měli nadále pravidelně navštěvovat specializovaného lékaře, který bude kontrolovat jejich zdravotní stav. Striktní dietu v dospělosti by však určitě měly dodržovat ženy s fenylketonurií, které plánují těhotenství. Začít by s ní měly nejméně tři měsíce před samotným početím. V tomto období si žena zvyká na velmi přísnou dietu a je nutné, aby snížila hladinu fenylalaninu v krvi na minimum. Až poté nastává vhodná doba pro začátek těhotenství (Komárková, Hejmanová, 2004).

Kontrola hladiny fenylalaninu v krvi se jak u dětí, tak i u dospělých provádí odběrem kapilární krve (suchá krevní kapka), kterou pacienti sami zasílají na specializované pracoviště. Časové rozmezí těchto kontrol je uvedeno níže v tabulce. Na základě výsledků může lékař vyžádat častější odběr (Komárková, Hejmanová, 2004).

Věk pacientů	Odběr kapilární krve
0 – 1 rok	1 – 2x týdně
2 – 3 roky	1x za 2 týdny
3 – 10 let	1x za 2 – 4 týdny
10 – 15 let	1x měsíčně
nad 15 let	1x za 1 – 3 měsíce

Tabulka č. 1: Doporučený časový interval kontrol hladin PHE (odběr kapilární krve) (Komárková, Hejmanová, 2004)

Kromě odběru kapilární krve pacienti absolvují kontroly u specializovaného lékaře na PKU. U dětí a dospívajících lékař kontroluje váhu (správný příbytek hmotnosti), výšku, celkový zdravotní stav a psychologický vývoj. Provádí se také žilní odběr krve, který je přesnější. Specializovaný lékař doporučuje a předepisuje dietní léčebné přípravky na PKU. Pokud mají pacienti nějaké nesrovnalosti v dietě, mohou navštívit dietní sestru. Kromě tohoto vyšetření absolvují v určitých časových intervalech také ultrazvuky štítné žlázy a denzitometrii. (Komárková, Hejmanová, 2004; Fernandes a kol., 2008)

Věk pacientů	Kontrola u specializovaného lékaře
0 – 3 roky	1x za 3 měsíce
4 – 6 let	1x za 3 – 6 měsíců
7 – 9 let	1x za 6 měsíců
10 – 15 let	1x za 6 měsíců
Nad 15 let	1x ročně

Tabulka č. 2: Doporučený časový interval kontrol u specializovaného lékaře (Fernandes a kol., 2008)

V České republice se nachází tři specializovaná centra pro pacienty s fenylketonurií:

- 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

(Dostupné z: <http://www.nspku.cz/odkazy/metabolicka-pracoviste.html>)

Když si uvědomíme, že při fenylketonurii je hlavní problém v játrech, možná nás napadne otázka, zda by možnou léčbou nemohla být transplantace jater. Proti tomuto způsobu léčby stojí především fakt, že transplantace přináší velmi mnoho závažných rizik a také to, že úspěšnost léčby dietou je velmi vysoká (Šaligová, 2003).

V posledních několika letech probíhá testování nového způsobu léčby za využití rostlinného enzymu a to fenylalaninamoniolyázy (PAL). Enzym rozkládá fenylalanin na méně škodlivou kyselinu trans-skořicovou. Jeho podání je injekční a to jedenkrát týdně. Testování nejprve probíhalo na myších a poté i na dospělých pacientech s PKU. Výsledky testování jsou prozatím úspěšné, hladina fenylalaninu po podání enzymu klesá. Odborníci ještě testují vliv na psychiku a exekutivní funkce pacientů (Pazdírková, 2013).

6.1. Nízkobílkovinná dieta

Doporučené množství fenylalaninu ve stravě se stanovuje podle individuální tolerance. Různí lidé mohou přijmout stejné množství fenylalaninu ve stravě a ne každému musí stoupnout jeho hladina v krvi. Na základě této tolerance se sestavuje dietní plán. Spolupracuje na něm rodina a dietní sestra. Při vyšším věku dítěte, se může samo také zúčastnit (Komárková, Hejčmanová, 2004).

Ideální hladina fenylalaninu v krvi je tedy u každého pacienta odlišná. U dětí, které by v každém případě měly dodržovat nízkobílkovinnou dietu, se doporučuje udržovat hladinu PHE v krvi mezi 120 – 360 $\mu\text{mol/l}$. U dospělých pacientů, kteří se rozhodli pro velmi striktní

dietu, PHE obvykle nepřesahuje 600 $\mu\text{mol/l}$. Naopak u těch, kteří dietu nedodržují, hladina překračuje hranici 1200 $\mu\text{mol/l}$ (Komárková, Hejmanová, 2004).

Z jídelníčku je nutné vyloučit maso a masné výrobky, mléko a mléčné výrobky, vejce, ryby, ořechy, luštěniny a výrobky z obilovin. Dále pak také umělé sladidlo aspartam, který nese označení E951. V dnešní době je přítomný skoro ve všech cukrovinkách, jako jsou například lízátko, žvýkačky, bonbony, různé limonády apod. Často na obalech takových výrobků můžeme nalézt označení „není vhodné pro fenylketonuriky“ nebo „obsahuje zdroj fenylalaninu“. Nevhodný pro osoby s fenylketonurií je z toho důvodu, že se v těle člověka rozkládá mimo jiné na aminokyselinu fenylalanin (Komárková, Hejmanová, 2004; Peršinová, 2016).

Do jídelníčku je vhodné zařadit přirozeně nízkobílkovinné potraviny jako je zelenina, ovoce, brambory, rýže, rostlinné škroby, tuky, nízkobílkovinné těstoviny a pečivo. V dnešní době lze ve specializovaných zdravých výživách najít množství nízkobílkovinných produktů (slané i sladké pečivo, cukrovinky, sýry, těstoviny, uzeniny) (Komárková, Hejmanová, 2004).

U běžných potravin nelze z tabulky výživových hodnot na obalu zjistit množství fenylalaninu. Informace, která ale obvykle v tabulkách bývá uvedena, je množství bílkovin. Orientačně 1 g bílkovin obsahuje 50 mg PHE. Jednoduchým výpočtem lze tedy zjistit přibližné množství PHE v potravine (Komárková, Hejmanová, 2004).

6.2. Dietní léčebné přípravky

I osoby s fenylketonurií potřebují přijímat bílkoviny pro správný vývoj. Proto existují dietní léčebné přípravky pro léčbu PKU. Jsou to přípravky, které obsahují všechny aminokyseliny kromě fenylalaninu a tvoří hlavní zdroj bílkovin ve výživě fenylketonuriků. Obsažené aminokyseliny nejsou navíc spojeny chemickými vazbami a tak dochází k jejich snadnějšímu vstřebávání. Tyto přípravky jsou vyráběny uměle a nejsou plnohodnotnou potravinou. Jsou obohaceny o různé vitamíny a minerály. „V zemích Evropské unie jsou dietní léčebné přípravky řazeny mezi Potraviny pro zvláštní lékařské účely“ (Komárková, Hejmanová, 2004, s. 17).

Dietní přípravky existují ve formě klasické nebo dávkované (tekutina, tableta, gel).

Klasické dietní přípravky

Obvykle jsou v sypké formě bez jakékoli příchuti. Velmi důležité je jejich ředění vzhledem ke snášenlivosti a stravitelnosti. Ředí se obvykle vodou. Návod na správné ředění uvádí výrobci pouze pro malé děti. Dospívajícím a dospělým je doporučeno používat 120 – 150 ml tekutiny na 10 g přípravku. Pokud je při ředění použito méně tekutin, roztok

se pak stává špatně stravitelným, může způsobovat nevolnost a různé dyspeptické potíže. Vhodné je podávat roztok po jídlech v průběhu celého dne. Nedoporučuje se konzumace jediné denní dávky přípravku z důvodu dehydratace, zatěžování jater a ledvin (Komárková, Hejčmanová, 2004).

Dávkované dietní přípravky

Jsou již odvážené popřípadě naředěné. Obvykle také existují v různých ovocných příchutích. Nejsou ovšem vhodné pro kojence a batolata (Komárková, Hejčmanová, 2004).

Pacientům jsou vydávány na lékařský předpis od specializovaného lékaře přibližně na tři měsíce dopředu. Jejich cena se pohybuje okolo 6 000 Kč za 500 g přípravku. Toto množství dospělý člověk spotřebuje v průměru za 6 až 10 dní. Pacientům, kteří se léčí, dodržují dietu a pravidelně absolvují kontroly u lékaře, jsou hrazeny ze zdravotního pojištění. Z ekonomických důvodů mohou ale pacienti získat jen 30 % přípravků v dávkované formě z celkového předepsaného množství. Zbylé množství je přístupné ve formě klasické. Jejich vydávání je vázáno pouze na lékárny při specializovaných metabolických pracovištích (Puda a kol., 2012).

7. Národní sdružení PKU a jiných DMP

Národní sdružení PKU a jiných DMP (dědičných metabolických poruch) je podpůrná nezisková organizace. Sdružuje pacienty s fenylketonurií a dalšími dědičnými metabolickými poruchami z celé ČR. Pomáhá nejen jim, ale také rodinám pacientů zlepšovat jejich kvalitu života a zmírňovat nepříznivé sociální a zdravotní důsledky onemocnění (Dostupné z: <http://www.nspku.cz/sdruzeni/sdruzeni.html>).

Činnosti sdružení:

- Pořádá víkendové pobyty pro děti
- Víkendové pobyty pro dospělé
- Vydává informační časopis Metabolík
- Vydává informační materiály k problematice fenylketonurie a jiných DMP
- Pořádá edukační kurzy vaření nízkobílkovinných jídel
- Zajišťuje analýzy fenylalaninu a jiných aminokyselin v potravinách
- Hájí zájmy pacientů vůči státu
- Poskytuje poradenskou činnost

Národní sdružení PKU a jiných DMP je členem Evropské společnosti pro PKU a jiné DMP, Evropské organizace pro vzácné nemoci EURORDIS, České asociace pro vzácná onemocnění a Národní rady osob se zdravotním postižením. (Dostupné z: <http://www.nspku.cz/sdruzeni/sdruzeni.html>)

8. Děti a dospívající s fenylketonurií

Fenylketonurie vyžaduje dodržování nízkobílkovinné diety a léčebných postupů a také pravidelné lékařské kontroly. „*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 tak dostatek sociálních vztahů*“ (Fialová in Michalík a kol., 2012, s. 65).

V předškolním věku mezi 3. a 6. rokem života, je dítě připraveno a ochotno přijímat informace ze svého okolí a aktivně je uplatňovat v praxi. Je to doba zvýšené emoční citlivosti, která je příznivá k vytvoření pozitivního vztahu dítěte k dietě a obohacování jeho znalostí o fenylketonurii. V tomto věku dítě nedokáže zcela pochopit podstatu své nemoci a nízkobílkovinné diety, pouze rozumí tomu, co smí a nesmí jíst. I tak je důležité dítěti veškeré skutečnosti vysvětlovat, informovat ho a odpovídat na všechny jeho otázky ovšem na takové úrovni, která je pro dítě srozumitelná a koresponduje s jeho věkem. Dítě by mělo být povzbuzováno k sebekázni a ze strany dospělých by nemělo být ochraňováno kvůli jeho nemoci více než je nutné (Komárková, Hejčmanová, 2004; Fialová in Michalík a kol., 2012).

V období školního věku, konkrétně mezi 9. a 10. rokem je dítě už zcela schopno pochopit podstatu své nemoci a možné důsledky nedodržování diety. „*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*“ (Komárková, Hejčmanová, 2004, s. 24).

Ve školním věku hrají důležitou roli vrstevníci. „*Dostatek příležitostí ke kontaktům s druhými dětmi je nezbytný zejména pro rozvoj sociálních dovedností, procesu osvojování sociálních rolí, vlastní sexuální identity, ale i z hlediska vývoje sebepojetí*“ (Fialová in Michalík a kol., 2012, s. 66). Vrstevníci však mohou na odlišné stravování dítěte s fenylketonurií reagovat odlišně. Dítě tak musí často čelit různým otázkám, což pro něj může být stresující (Fialová in Michalík a kol., 2012).

Puberta je obdobím uvolňování vazeb k rodině, odporu k autoritám a ještě silnějšího vlivu vrstevníků. Charakteristické jsou silné přátelské vztahy založené na důvěrnosti, možností svěřit se, na vzájemném sdílení vnitřních pocitů a na porozumění přinášejícím uspokojení (Zacharová, Šimíčková - Čížková, 2011). Pro dospívající s fenylketonurií může být sdělení jejich diagnózy přátelům stresující. Stejně tak obavy z jejich následné reakce mohou působit negativně.

I přes pochopení a podporu přátel, může mít dospívající s PKU problém s některými společnými aktivitami. Dostává se tak do situace, kdy se rozhoduje mezi svým zdravým a touhou nebýt izolován, která bývá mnohdy silnější a může tak snadno dojít k porušení diety. Stačí si přitom se svými přáteli promluvit a plánovat aktivity dopředu a na vhodných místech

(Dostupné z: <https://www.svet-pku.cz/teenageri/jak-vysvetlit-pku-pratelum/>).

Rodiče by měli svému dospívajícímu dítěti s fenylketonurií poskytnout co největší možný podíl na rozhodování o sobě samém a o jeho dietě. S tím na dospívajícího ale přechází také určitá zodpovědnost za dietu (Komárková, Hejčmanová, 2004).

Ať už děti v předškolním věku nebo dospívající s PKU, všichni by měli být vedeni k tomu, aby nemoc brali jako součást své identity a nestyděli se za ni (Fialová in Michalík a kol., 2012).

9. Vzdělávání a fenylketonurie

Pokud je dítě s PKU vhodným způsobem léčeno a jeho vývoj probíhá v pořádku, není důvod, aby nenavštěvovalo mateřskou a základní školu a další vyšší vzdělávací instituce (Puda in Michalík a kol., 2012).

Role učitele ve výchově a vzdělávání nemocných dětí je stejně důležitá jako u ostatních. *„Pracovat s chronicky nemocným žákem znamená pro učitele zjistit, jak svou nemoc prožívá, jaký má vztah k sobě, jak si myslí, že ho přijímá nejbližší okolí, jak prožívá omezení potřeb, jakým způsobem hodnotí perspektivy svého onemocnění a jaká je úroveň jeho představ o těle a vlastní nemoci. Dále je důležité vědět, do jaké míry se nemoc odráží v jeho identitě a za jak závažnou ji sám žák považuje“* (Fialová in Michalík a kol., 2012, s. 66).

Jak bylo již uvedeno výše, fenylketonurie se léčí pomocí přísné nízkobílkovinné diety. Pro pedagoga je důležité všechny zákonitosti diety znát a především je respektovat. V žádném případě by neměl dietu zlehčovat nebo dítě pobízet a přesvědčovat k jejímu nedodržování. Po dohodě s rodiči popřípadě samotným žákem s PKU by měl pedagog informovat ostatní děti o specifických stravovacích potřebách žáka (Puda in Michalík a kol., 2012).

„Jakékoliv porušení speciálního dietního režimu může vyvolat dekompenzaci dítěte. Pokud jsou dekompenzace opakované, dojde ke vzniku komplikací (velice často z oblasti psychologicko – psychiatrické)“ (Puda in Michalík a kol., 2012, s. 70). Nejen nedodržení diety, ale i zesměšňování, vyčleňování, posměch nebo dokonce šikana vůči žákovi s PKU mohou způsobit komplikace, se kterými se bude potýkat nejen jeho rodina, ale i pedagog. V případě vzniku psychologických nebo psychiatrických problémů by o nich měla být informována škola a měla by se spolupodílet na jejich řešení. *„Z pedagogického pohledu bývá nejčastěji doporučena návštěva školského poradenského zařízení (PPP, SPC)“* (Puda in Michalík a kol., 2012, s. 70). Další možností je návštěva dětského psychologa či psychiatra (Puda in Michalík a kol., 2012).

9.1. Stravování dětí a žáků s PKU v zařízeních školního stravování

Ideální stav je, když se rodiče se školou domluví a dítěti se připravuje speciální nízkobílkovinná strava přímo v jídelně dané školy. I přes to, že tento způsob není v rozporu s žádným legislativním opatřením, vyskytuje se jen velmi vzácně (Puda in Michalík a kol., 2012).

Jednodušší způsob, jak dítěti či žákovi umožnit stravování ve škole, je příprava pokrmu doma rodiči a následné ohřátí a konzumace s ostatními žáky. Toto se v praxi využívá častěji než předcházející případ, avšak stále se stává, že jsou rodiče odmítáni ze strany škol (někdy

i jejich zřizovateli) s argumentací hygienických předpisů a norem. Toto tvrzení není ovšem nijak legislativně podloženo (Puda in Michalík a kol., 2012). Školní stravování dětí v mateřských, základních a středních školách upravuje Vyhláška o školním stravování č. 107/2005 Sb. ve znění pozdějších předpisů. Tato a ani jiná další vyhláška či legislativní norma nijak neošetřují školní stravování dětí se specifickými dietními potřebami, mezi které patří i děti a žáci s fenylketonurií. *„Existuje dokonce Stanovisko Hlavního hygienika ČR čj. 29163/2009-02/OVZ ze dne 1. 7. 2009, které určuje, že zajištění školního stravování pro děti se specifickými dietními potřebami je plně v kompetenci provozovatele stravovací služby na základě dohody s rodiči dítěte a že ze strany orgánů hygienické služby nejsou na zajištění tohoto stravování kladeny žádné nároky. Dokonce je dle stanoviska Veřejného ochránce práv ze dne 19. 3. 2013 považováno odmítání ohřevu nízkobílkovinných jídel ze strany škol za formu diskriminace z důvodu zdravotního postižení“* (Dostupné z: <http://www.nspku.cz/legislativa/skolni-stravovani.html>).

Dalším negativním faktorem, který se v oblasti stravování dětí s fenylketonurií vyskytuje, je požadavek škol, aby se dítě stravovalo v odlišném čase nebo v odlišné místnosti než ostatní děti. *„Taková žádost rozhodně nepřispívá k začleňování dítěte do třídního kolektivu, naopak může spíše vyvolat pocit odlišnosti, vyčleněnosti, zavržení nebo frustrace“* (Puda in Michalík a kol., 2012, s. 67).

Dále je potřeba do určitého věku na dítě dohlížet, co všechno snědlo či nesnědlo z připraveného jídla. Důležité je, kdo tuto informaci rodičům sdělí. Zda to bude například učitel, vychovatelka z družiny či zaměstnanec jídelny. Nutné je také před rodiči nezatajovat to, zda dítě nesnědlo i jinou, pro něj nevhodnou potravinu (Puda in Michalík a kol., 2012).

Oblast stravování je především založena na vstřícnosti škol, na jejich úzké spolupráci s rodiči a také na vzájemné důvěře (Puda in Michalík a kol., 2012).

Součástí léčby PKU je konzumace speciálních dietních přípravků několikrát denně. Z pohledu školy je nejlepší, když si dítě vezme přípravek před příchodem do školy a poté až po obědě opět doma. Problém může nastat, když například rodiče kvůli brzkému nástupu do práce nemohou u mladších dětí dohlédnout na podání přípravku. U starších žáků podání přípravku obvykle komplikuje odpolední vyučování. Žákovi s fenylketonurií by v tomto případě mělo být umožněno vzít si přípravek ve škole. U mladších dětí je potřeba pomoci s nařazením přípravku a následná kontrola jeho konzumace. Pokud si žáci nepřejí konzumovat přípravky před ostatními spolužáky, je vhodné jim poskytnout soukromí například ve školním kabinetu (Puda in Michalík a kol., 2012).

Pro žáka s fenylketonurií představuje problém jakákoli školní akce vzhledem k jeho specifickému dietnímu režimu. Bez určitých omezení a opatření nemůže jet na školní výlet, školu v přírodě, lyžařský výcvik apod. Ne vždy se ale dají podmínky uzpůsobit potřebám dítěte a tak se některých akcí a to především těch, které trvají více dnů, nemůže účastnit (Puda in Michalík a kol., 2012).

PRAKTICKÁ ČÁST

10. Uvedení do problematiky a stanovení cílů

Praktická část se skládá ze dvou výzkumných šetření. V první části je výzkumné šetření prováděno u pedagogů mateřských, základních a středních škol. Jedná se o kvantitativní výzkum, který posuzuje výzkumný cíl č. 1. Výzkumná otázka k cíli č. 1: Jak jsou pedagogové informováni a jaké mají názory na onemocnění fenylketonurie?

Výzkumný cíl č. 1: Zjistit a posoudit informovanost pedagogů o fenylketonurii a jejich názory na dané onemocnění.

Druhá část výzkumného šetření – kvalitativní výzkum je prováděn u osoby s fenylketonurií. Tento výzkum posuzuje výzkumný cíl č. 2. Výzkumná otázka k cíli č. 2: Jak hodnotí vzdělávání žák s fenylketonurií?

Výzkumný cíl č. 2: Popsat, jak hodnotí vzdělávání žák s fenylketonurií.

11. Metodologie práce

V této části práce je uvedena charakteristika výzkumného souboru, metody sběru dat a organizace sběru dat. Výzkum je zaměřen především na vliv daného onemocnění na vzdělávání – na vztahy mezi žákem s fenylketonurií a spolužáky, na vztahy mezi žákem s fenylketonurií a pedagogy, účast na školních výletech a pobytech apod.

11.1. Charakteristika souboru

V dané praktické části je v rámci kvantitativního výzkumného šetření zkoumána skupina pedagogů ze dvou základních škol, dvou mateřských škol a gymnázia v Pardubickém kraji. Do tohoto výzkumu byli zapojeni ženy i muži různého věku. Celkový počet činí 56 pedagogů.

Kvalitativní výzkumné šetření bylo prováděno u jedné osoby s fenylketonurií. Respondentem je muž ve věku 23 let, který je již samostatně výdělečně činný.

11.2. Metody sběru dat

Pro účel kvantitativního šetření byl vytvořen dotazník, který obsahuje 10 otázek. Otázky 1. až 3. jsou zaměřeny na to, zda pedagogové fenylketonurii znají. Zbýlých 7 otázek se zaměřuje na názor a přístup pedagogů k žákovi s takovým typem onemocnění. Dotazník obsahuje i krátký text, který stručně popisuje podstatu PKU. Díky tomu mohou vyjádřit svůj názor i pedagogové, kteří fenylketonurii doposud neznali.

Pro účel kvalitativního šetření byl použit rozhovor, který zahrnoval několik oblastí. Zaměřen byl především na žáka s fenylketonurií a jeho vztahy s ostatními spolužáky, na vztahy s pedagogy a na stravování v rámci škol a v průběhu školních akcí.

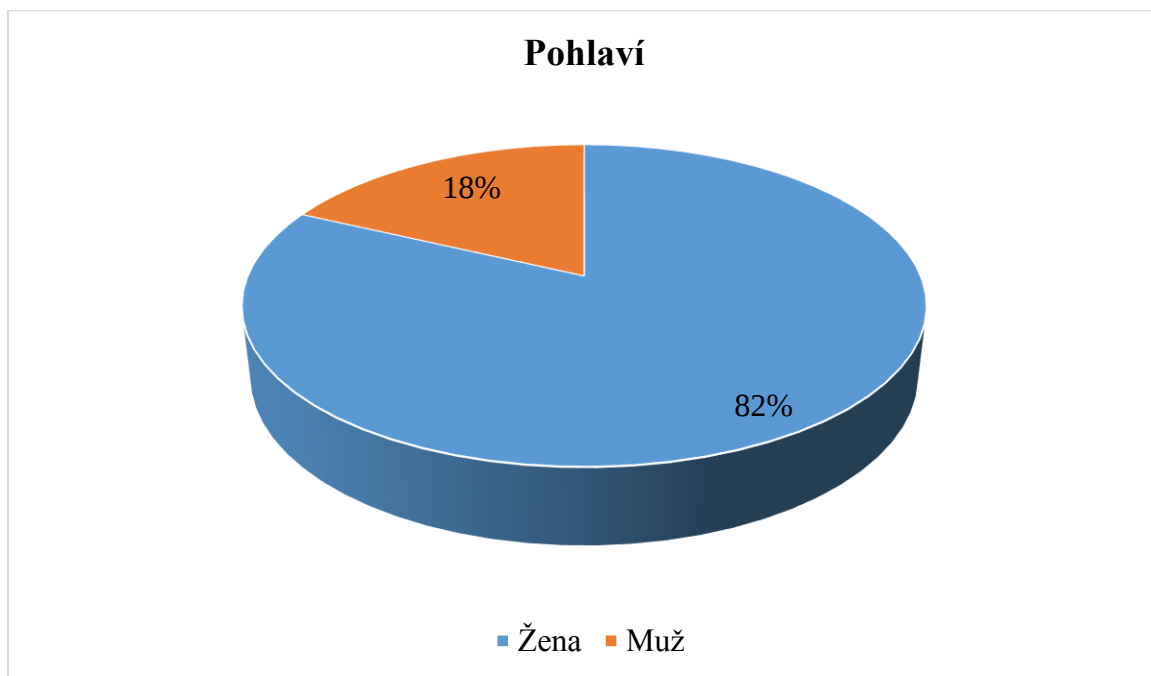
11.3. Organizace sběru dat

Dotazníkové šetření probíhalo v období květen až červen v roce 2017. Celkem bylo rozdáno 75 dotazníků. Ty byly primárně ve vytištěné formě dopraveny do konkrétních škol, určitý počet byl rozeslán v elektronické podobě pomocí emailu samotným pedagogům. Z celkového počtu 75 dotazníků bylo vyplněno 56. Návratnost tedy činí 74,6 %.

Rozhovor s respondentem probíhal v domácím prostředí respondenta. Nejprve byl nahrán na diktafon a poté přepsán.

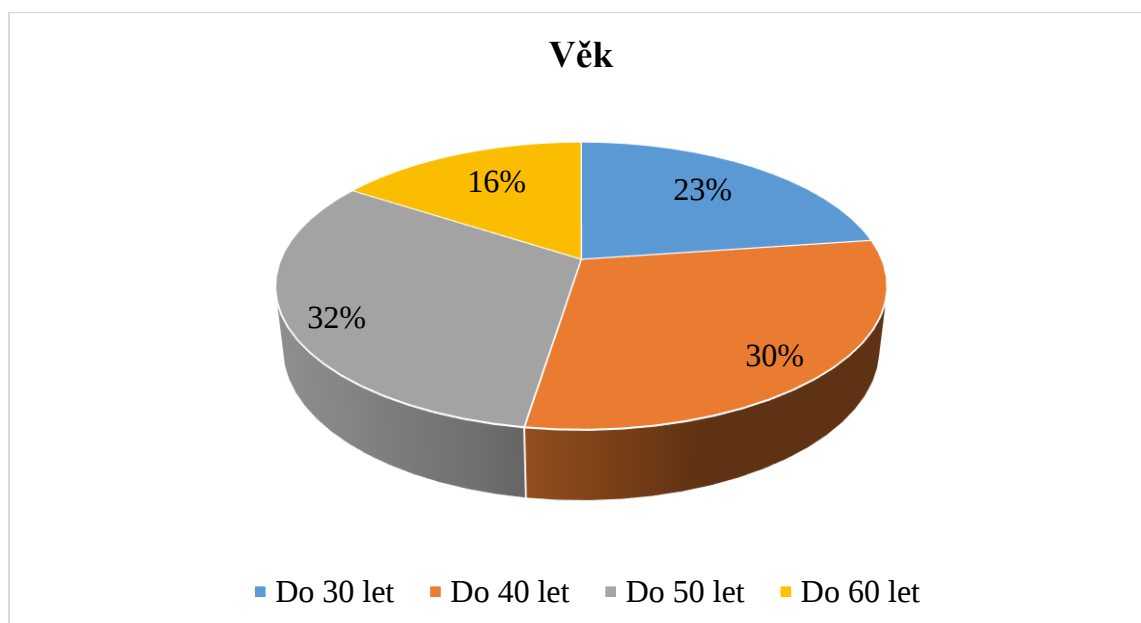
12. Průběh kvantitativního výzkumu

V této části jsou prezentovány výsledky kvantitativního výzkumného šetření, tedy dotazníku určeného pro pedagogy.

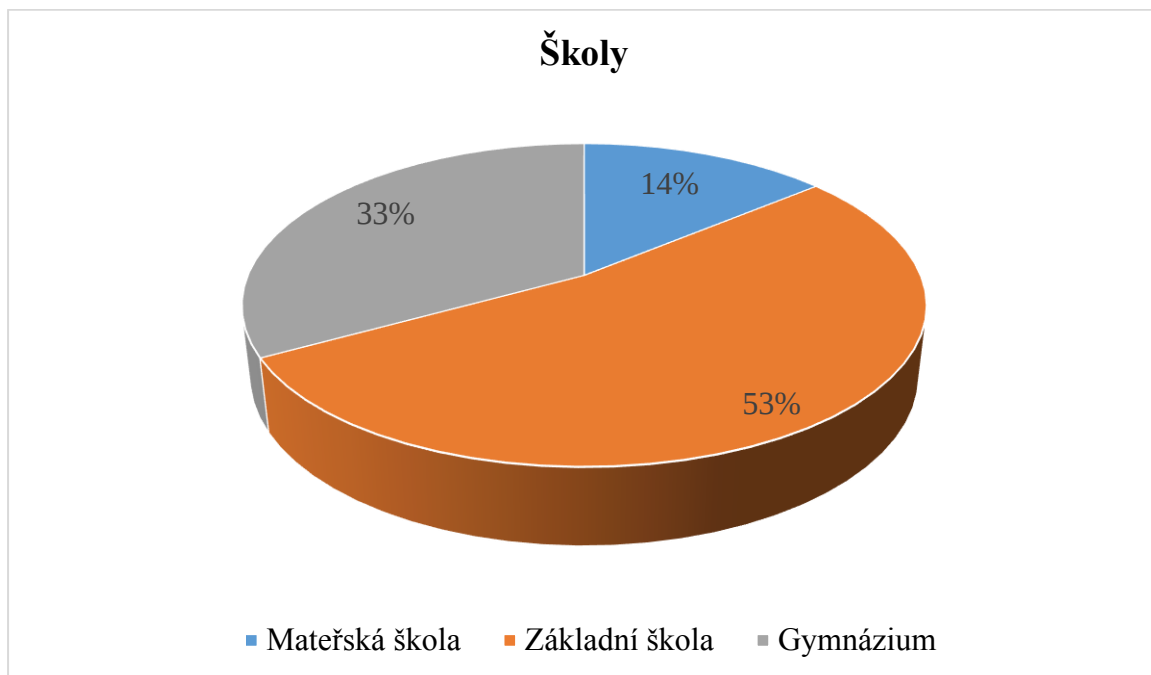


Graf č. 1: Počet pedagogů dle pohlaví

Výzkumu se zúčastnilo celkem 46 žen (82 %) a 10 mužů (18 %). Jak lze vyčíst z Grafu č. 2 nejvíce dotazovaných bylo ve věku do 50 let (32 %), dále ve věku do 40 let (30 %), do 30 let bylo 23 % dotazovaných a nejméně (15%) bylo ve věku do 60 let. Výzkumného šetření se nezúčastnil nikdo nad 60 let.



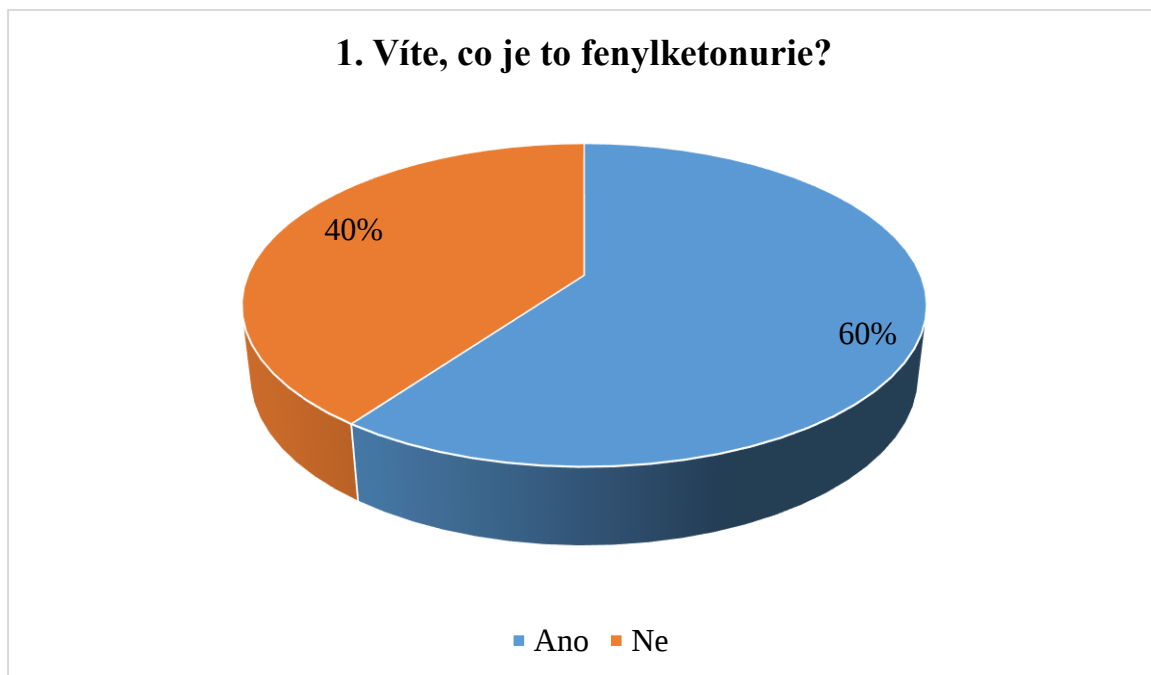
Graf č. 2: Počet pedagogů dle věku



Graf č. 3: Rozdělení pedagogů dle škol

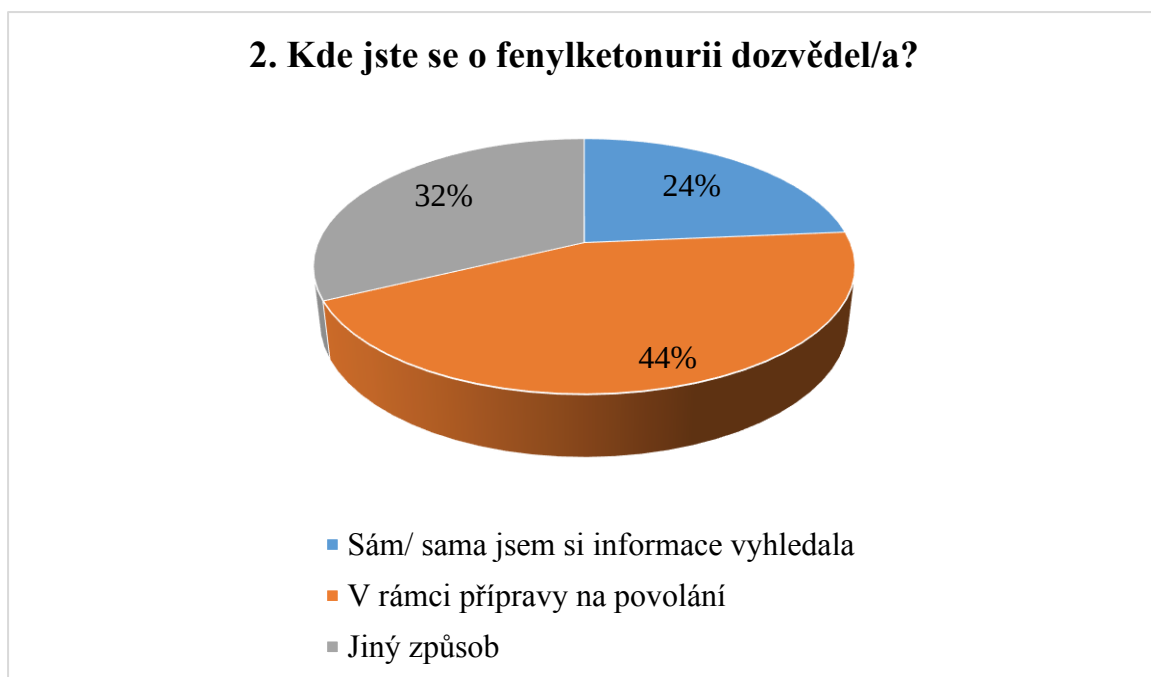
Graf č. 3 znázorňuje, že největší skupinu dotazovaných tvořili pedagogové ze základních škol (53 %), menší procento (33 %) z gymnázií a nejméně z pedagogů bylo z mateřských škol (14 %).

První 3 otázky dotazníku se zaměřují na znalost onemocnění a na to, zda pedagogové měli/mají žáka s fenylketonurií ve třídě.



Graf č. 4: Počet pedagogů dle znalosti fenylketonurie

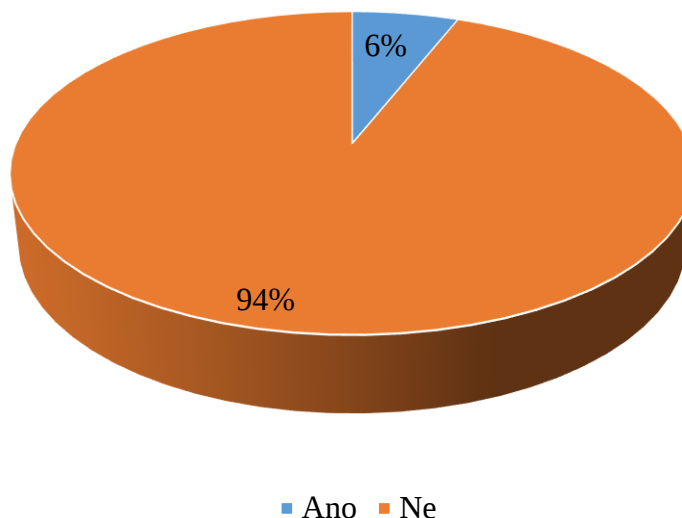
Graf č. 4 znázorňuje odpovědi na otázku č. 1: *Víte, co je to fenylketonurie?*. Více jak polovina dotazovaných (60 %), věděla co fenylketonurie je a 40 % dotazovaných tento pojem nezná.



Graf č. 5: Počet pedagogů dle získání informací o fenylketonurii

Otázka č. 2: *Kde jste se o fenylketonurii dozvěděl/a*, byla určena pouze těm pedagogům, kteří fenylketonurii znají. Z nich 44 % odpovědělo, že se o PKU dozvěděli v rámci jejich přípravy na povolání a 24 %, že si informace o nemoci vyhledali sami. Tato otázka zahrnovala i možnost odpovědět jiným způsobem, kterou zvolilo zbylých 32 % dotazovaných. Nejvíce se objevovaly odpovědi náhodného objevení informací o nemoci v médiích (internet, televize, noviny, časopisy). Dva pedagogové odpověděli, že mají fenylketonurika v širším příbuzenstvu nebo mezi přáteli.

3. Máte/měli jste ve třídě žáka s fenylketonurií?

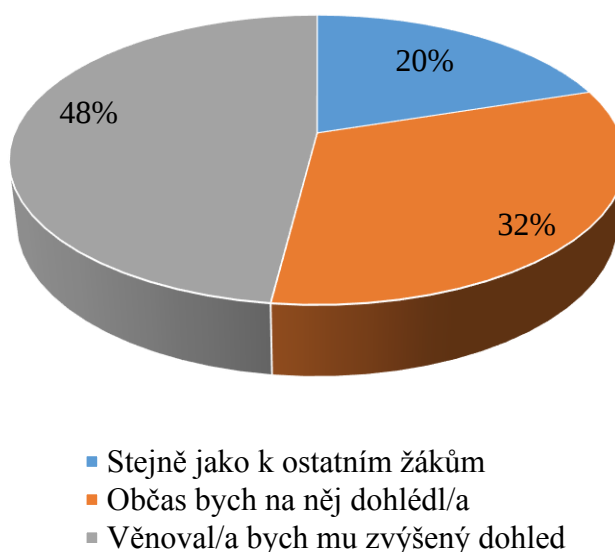


Graf č. 6: Počet pedagogů dle toho, zda měli ve třídě žáka s fenylketonurií

Otázka č. 3 zjišťovala, zda se pedagogové setkali v rámci své praxe s žákem s PKU. Naprostá většina (94 %), uvedla, že ve třídě fenylketonurika neměla, pouhých 6 % uvedlo, že žáka s fenylketonurií ve třídě mají/měli. Odpověď, *nevím, o zdravotní stav žáků se nezajímám*, nezvolil nikdo, což je velmi pozitivní zjištění. Pedagogové by se měli o zdravotní stav svých žáků zajímat.

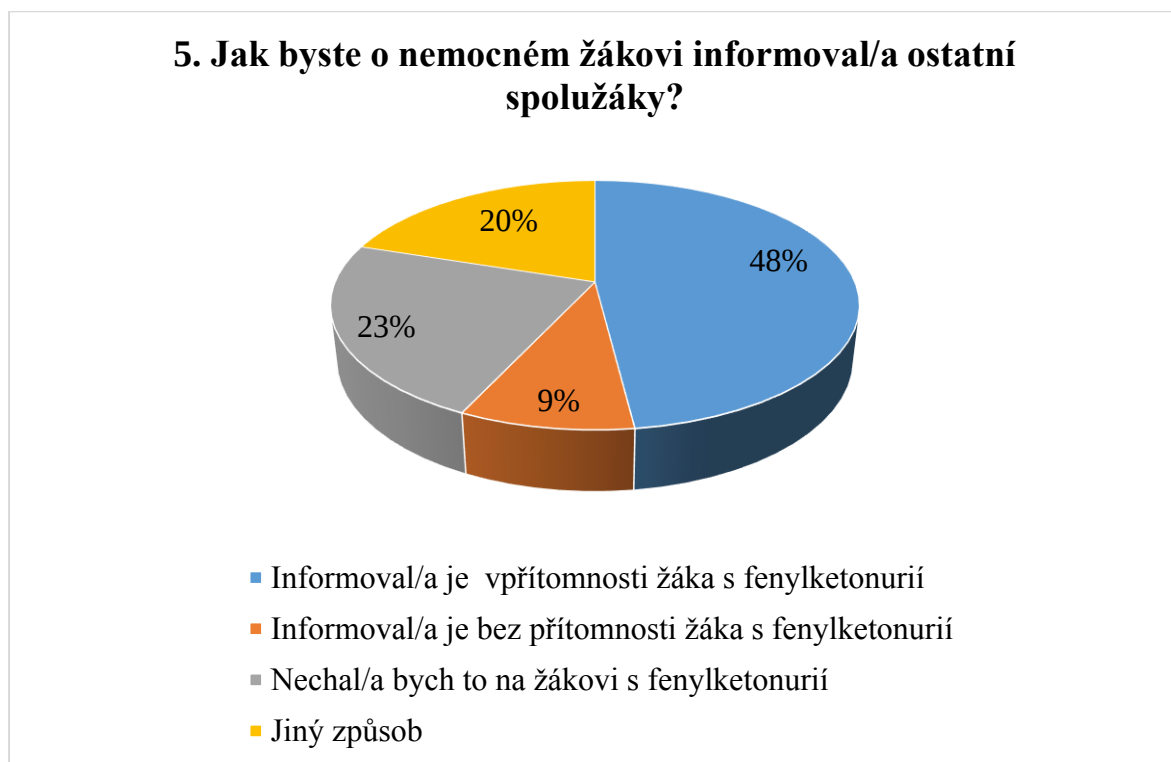
Otázky 4. až 10. zodpovídali všichni dotazovaní bez ohledu na znalost PKU. Tyto otázky byly zaměřeny na názor a přístup pedagogů k žákovi s PKU.

4. Jak byste přistupoval/a k žákovi s fenylketonurií?



Graf č. 7: Počet pedagogů dle přístupu k žákovi s fenylketonurií

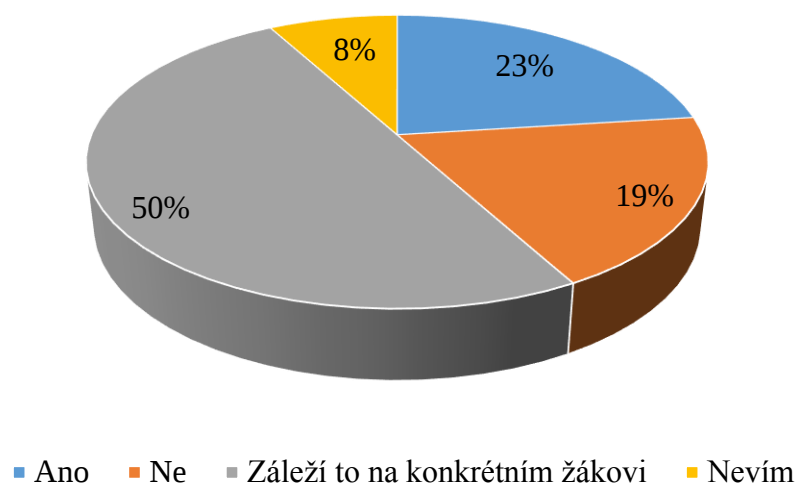
Na otázku ohledně přístupu k žákovi s PKU nejvíce pedagogů (48 %) odpovědělo, že by mu věnovali zvýšený dohled. Druhá nejpočetnější odpověď byla, že by na něj občas dohlédli, což zvolilo 32 % dotazovaných. A nejméně pedagogů (20%) odpovědělo, že by se k žákovi s PKU chovali stejně, jako k ostatním.



Graf č. 8: Počet pedagogů dle způsobu informování ostatních žáků ve třídě

Otázka č. 5 byla věnována způsobu informování ostatních žáků ve třídě. Graf č. 8 znázorňuje, že 48 % pedagogů by informovalo ostatní v přítomnosti žáka s PKU, 9 % by je informovalo bez jeho přítomnosti a 23 % by to nechalo na žákovi samotném. Dotazovaní také mohli zvolit jiný způsob informování, k čemuž se přiklonilo 20 % respondentů. Nejčastěji se objevovaly odpovědi o prvotní domluvě s rodiči a žákem, jak si přejí situaci řešit. Dále, že by se pedagogové rozhodli podle věku dítěte a dva odpověděli, že by uspořádali besedu se zdravotníkem pro celou třídu.

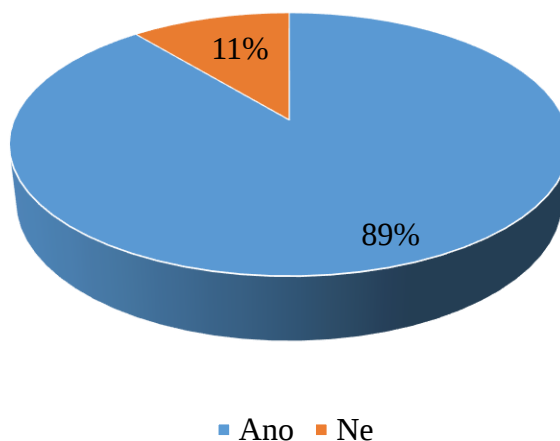
6. Myslíte si, že fenylketonurie může mít vliv na postavení žáka ve třídě?



Graf č. 9: Počet pedagogů dle názoru na postavení žáka s fenylketonurií ve třídě

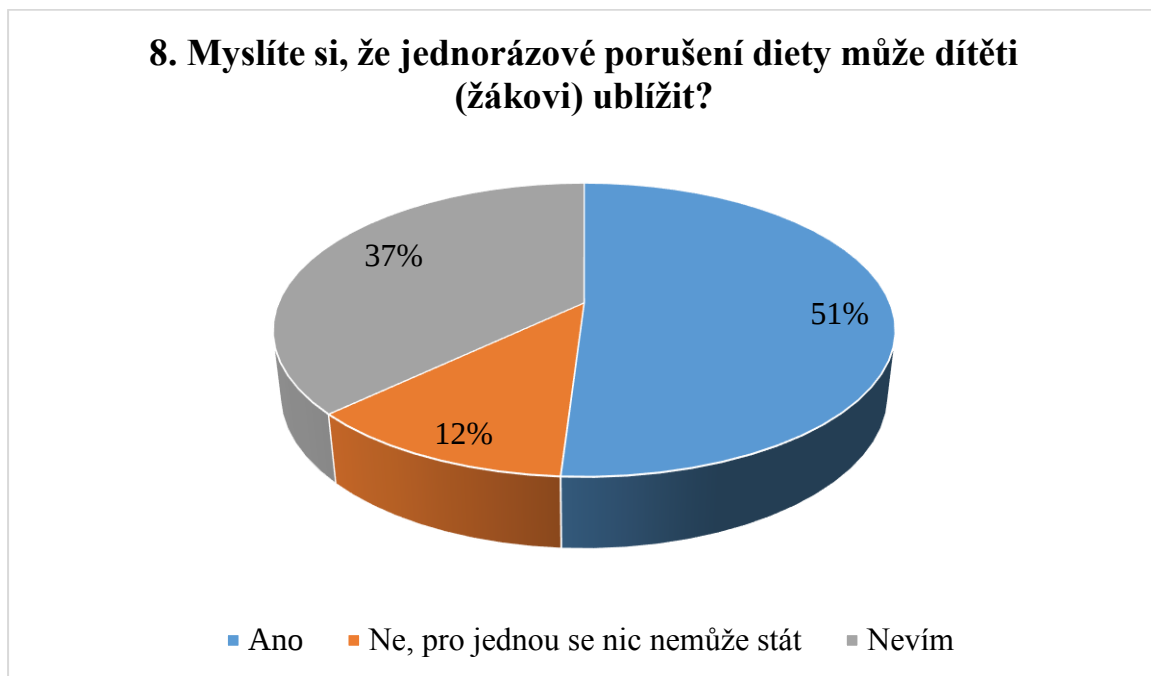
Na otázku č. 6: *Myslíte si, že fenylketonurie může mít vliv na postavení žáka ve třídě*, nejvíce pedagogů (50 %) odpovědělo, že záleží na osobnosti konkrétního žáka. Dále 23 % odpovědělo, že onemocnění může ovlivnit postavení žáka v kolektivu. Naopak 19 % dotazovaných si myslí, že PKU nemůže postavení ovlivnit. Pouze 8 % pedagogů uvedlo, že neví.

7. Byl/a byste ochotný/á žákovi s fenylketonurií pomáhat (příprava dietních léčebných přípravků, kontrola stravy, informování rodičů)?



Graf č. 10: Počet pedagogů dle ochoty pomoci žákovi s fenylketonurií

Velmi pozitivním zjištěním je, že naprostá většina pedagogů (89 %) by byla ochotná žákovi s PKU pomáhat při kontrole stravy a při přípravě dietních léčebných přípravků. Naopak pouze 11 % uvedlo, že by žákovi nepomohlo.

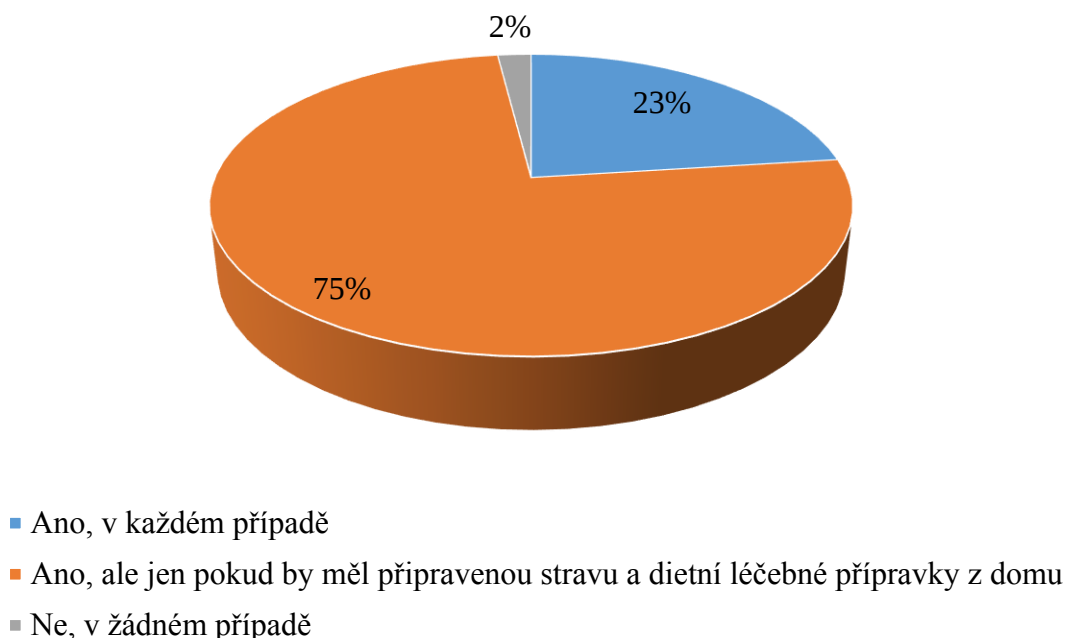


Graf č. 11: Počet pedagogů dle názoru na jednorázové porušení diety

Otázka č. 8 zjišťovala, jaký mají pedagogové názor na jednorázové porušení diety. Polovina dotazovaných (51 %) si myslí, že jednorázové porušení může dítěti ublížit. Méně pedagogů (37 %) uvedlo, že neví a (12 %) nepovažuje porušení diety za nebezpečné.

Poslední dvě otázky v dotazníku se týkaly školních akcí.

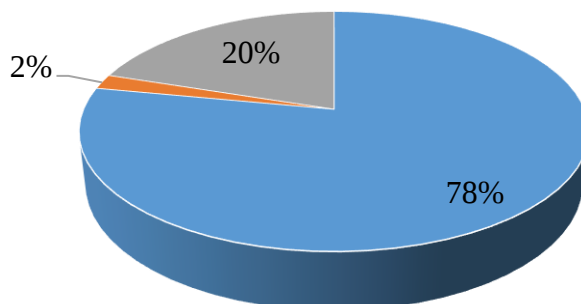
9. Vzal/a byste žáka s fenylketonurií na jednodenní školní výlet?



Graf č. 12: Počet pedagogů dle školních akcí (jednodenní výlety)

Otázka č. 9 byla zaměřena na jednodenní školní výlety. Většina pedagogů (75 %) by vzala žáka s PKU na jednodenní výlet, ale jen pokud by měl připravené jídlo a dietní léčebné přípravky z domu. Dalších 23 % by takové dítě vzalo na výlet v každém případě a pouze 2 % dotazovaných by odmítli žáka s PKU vzít s sebou.

10. Jak byste řešil/a školní akce delší než jeden den?



- Spolupracoval/a bych s rodiči, podílel/a bych se na zjišťování možností pro žáka s PKU
- Žáka bych odmítl/a vzít s sebou
- Žáka bych vzal/a, jen kdyby si rodiče vše ohledně stravování zařídili sami

Graf č. 13: Počet pedagogů dle školních akcí (delší pobyty)

Poslední otázka dotazníku se týkala školních akcí, které trvají více dnů. Jak je možné vidět v Grafu č. 13 nejvíce pedagogů (78 %) odpovědělo, že by spolupracovali s rodiči a podíleli by se na zjišťování možností pro žáka s PKU. Méně z nich (20 %), by žáka vzali na delší školní akci, jen kdyby si vše ohledně specifických stravovacích potřeb žáka zařídili rodiče sami. A pouze 2 % dotazovaných by odmítli žáka vzít.

13. Výzkumné závěry kvantitativního šetření

Cílem tohoto kvantitativního šetření bylo zjistit, do jaké míry jsou pedagogové informováni o onemocnění fenylketonurie, ale také jaké mají názory a přístup k žákovi s PKU.

Co se týká informovanosti o PKU, větší polovina pedagogů uvedla, že nemoc znají. Ve většině případů získali tyto informace v průběhu přípravy na své povolání (SŠ, VOŠ, VŠ). Další odpovědi, které se často objevovaly, byly, že si informace o PKU vyhledali zcela sami nebo na ně náhodně narazili skrze média.

Z celkového počtu 56 pedagogů ze 4 různých škol se pouze 2 z nich setkali během své pedagogické praxe s žákem fenylketonurikem.

Následující otázky dotazníku byly již zaměřeny na přístup a názory pedagogů na dané onemocnění. Téměř polovina z nich by v případě, že by ve třídě měli žáka s PKU, mu věnovala zvýšenou pozornost a více by ho kontrolovali než ostatní. Třetina by na žáka občas dohlédla.

Možnost informovat ostatní žáky ve třídě o nemoci v přítomnosti fenylketonurika zvolila opět necelá polovina pedagogů. Domluva s rodiči nebo se samotným žákem či beseda se zdravotníkem jsou odpovědi, které se také objevily v dotaznících a mají určitě svá pozitiva.

Vliv onemocnění na postavení žáka hodnotí z větší části pedagogové jako individuální vzhledem k osobnosti konkrétního dítěte. Téměř čtvrtina si ale myslí, že PKU má zcela určitě vliv na pozici žáka ve třídě.

Velmi pozitivní výsledek přinesla otázka, která zjišťovala ochotu ze strany pedagogů pomáhat žákovi s dodržováním jeho dietního režimu.

Co se týká jednorázového porušení diety, pouze polovina pedagogů uvedla, že může být pro dítě škodlivé. Pedagogové by určitě měli být informováni nejen o zákonitostech dietního léčebného režimu, ale také o důležitosti jeho dodržování, jelikož právě striktní dieta je základem správné léčby.

Závěr dotazníku byl věnován školním akcím. Názory pedagogů byly opět pozitivní. Téměř všichni by byli ochotní žáka ať už na jednodenní výlet nebo na delší školní akci vzít. U jednodenních výletů většina zvolila podmínku, že žák bude mít stravu z domu nachystanou. U delších školních akcí by se snažili spolupracovat s rodiči a sami zjišťovat možnosti pro daného žáka.

Jak jsou pedagogové informováni a jaké mají názory na onemocnění fenylketonurie? Z daného výzkumného šetření lze odvodit, že ve většině případů informováni jsou. Zároveň jsou ochotni žákovi s PKU pomáhat s jeho dietním režimem, se začleněním do kolektivu a možnostmi zúčastnit se školních akcí, což je velmi pozitivní výsledek.

14. Průběh kvalitativního výzkumu

V této kapitole jsou prezentovány výsledky kvalitativního výzkumu, tedy rozhovoru s fenylketonurikem. Rozhovor je členěn do několika oblastí (fenylketonurik a mateřská škola, fenylketonurik a spolužáci, fenylketonurik a pedagogové, fenylketonurik ve vyučování a poslední oblast o stravování ve škole a během školních aktivit). Ty zahrnují otázky, na které respondent odpovídal.

Fenylketonurik a mateřská škola

Výzkumník: „Navštěvoval si mateřskou školu?“

Respondent: „Mateřskou školku jsem kvůli mému speciálnímu stravování nenavštěvoval. Moje máma chtěla, abych do školky chodil, dokonce i navrhovala, že by mi připravovala krabičky s jídlem, které by mi ve školce jen ohřáli. Byla odmítnuta, že prý s touhle dietou nemůžu do školky chodit. Místo toho jsem navštěvoval Dům dětí a mládeže v našem městě. Mělo to částečně nahradit školku. Aspoň jsem byl v kontaktu s ostatními dětmi. Bohužel jsem tam mohl chodit jen jednou týdně cca na 2 hodiny. Pamatuju si, že jsme tam vyráběli různé věci a to bylo celkem fajn.“

Fenylketonurik a spolužáci

Otázky v této oblasti jsou zaměřeny na vztahy mezi fenylketonurikem a ostatními spolužáky – první kontakt mezi nimi a informování spolužáků o nemoci.

Výzkumník: „Jaký si měl pocit, když si měl jít poprvé do školy?“

Respondent: „V tu chvíli jsem neřešil svou nemoc, protože jsem věděl, že to zatím nikdo neví. Když jsem šel poprvé do školy tak veškerý stres z toho, že mě ostatní děti nepřijmou kvůli dietě, přebila spousta jiných dojmů a emocí jako třeba co se ve škole bude celkově dít.“

Výzkumník: „Bylo pro tebe těžké vysvětlit svým spolužákům tvou nemoc a s ní související dietu? Jakým způsobem si to udělal? Nebo to celé třídě řekl/a pan/paní učitel/ka?“

Respondent: „Učitelka to celé třídě neřekla. A já sám sem neuznal za potřebné to všem spolužákům nějak oficiálně vysvětlovat. Když se mě na to někdo zeptal, řekl jsem, že musím prostě držet speciální dietu a tím to končilo. S bližšími kamarády jsem o tom mluvil víc. Nemoc jsem jim vysvětloval podrobněji, řekl jsem jim o pravidelných návštěvách v pražské nemocnici, o jejich přibližném průběhu, o posílání suché kapky krve z prstu. Dále jsem jim

říkal, co můžu a nemůžu jíst a možné následky kdybych dietu porušoval nebo vůbec nedodržoval. Když jsem jim sděloval všechny tyto informace, byl jsem nervózní a trochu jsem se i styděl. Báł jsem se, jestli proto budou mít pochopení.“

Výzkumník: *„Setkal ses někdy s negativním postojem spolužáků vzhledem k tvé nemoci a dietě?“*

Respondent: *„Ani ne s negativním přístupem jako spíš nepochopením. Téměř všichni nechápali, proč nemůžu jíst, co chci. Úplně negativní přístup si nepamatuju.“*

Výzkumník: *„Cítil ses někdy kvůli své dietě nepříjemně nebo si se za ní styděl?“*

Respondent: *„Hodně často jsem se cítil špatně a styděl se za svou dietu. Ať chci nebo nechci, jsem jiný než ostatní, musel jsem a musím jíst jiné jídlo, pít přídavky stravy. Kvůli tomu, že ne všichni mou nemoc chápou a ze strachu z dalšího možného nepochopení lidí, které někdy potkám, vznikla celková bariéra.“*

Fenylketonurik a pedagogové

Otázky v této oblasti jsou zaměřeny na přístup pedagogů k žákovi s fenylketonurií.

Výzkumník: *„Věděli učitelé ve škole o tvé nemoci?“*

Respondent: *„Myslím, že o mé nemoci věděli vždy jen třídní učitelé. Možná taky učitelé tělocviku, kteří semnou řešili lyžařský výcvik nebo školní výlety.“*

Výzkumník: *„Měl si ve škole někoho z řad učitelů, kdo ti nabídl svou pomoc a za kým si mohl kdykoliv přijít?“*

Respondent: *„Můj třídní učitel na druhém stupni základní školy byl asi jediný, kdo se se mnou o dietě pořádně bavil a dokázal naslouchat a soucítit.“*

Výzkumník: *„Považuješ za důležité, aby se u učitelů zvýšila jejich informovanost ohledně zvláštností ve stravování žáků?“*

Respondent: *„Určitě ano. Myslím si, že v dnešní době přibývá dětí, které musí dodržovat nějakou dietu. Učitelé by proto měli vědět, co dítě může a nemůže jíst, aby nedošlo k nějakým problémům. Důležité je to podle mě hlavně u mladších dětí, které si ještě úplně neuvědomují, co se jim stane, když dietu poruší a snadno můžou podlehnout touze ochutnat to, co nesmí. Určitě je informovanost učitelů důležitá nejen v rámci vyučování ale i kvůli*

výletům a školním akcím. Z vlastní zkušenosti vím, že moji rodiče se hodně báli, když sem měl se školou někam jet. Na druhou stranu nechtěli, abych kvůli své nemoci o takové akce přišel a tak jsem jezdil všude, kde to šlo. Určitě se obecně rodiče cítí líp, když vědí, že je učitel informován o omezeních dítěte a ještě líp, když je ochotný dítěti pomoci.“

Fenylketonurik ve vyučování

Otázky z této oblasti jsou zaměřeny na to, zda má fenylketonurie nějaký vliv na samotné vyučování.

Výzkumník: „*Měl si ve škole nějaké výhody kvůli své nemoci?*“

Respondent: „*Ne, žádné výhody jsem neměl.*“

Výzkumník: „*Objevily se u tebe nějaké negativní projevy nemoci, které měly vliv na tvůj výkon ve škole?*“

Respondent: „*Když sem byl malý, tak jsem díky svým rodičům dietu držel velice striktně a nějaké negativní projevy si neuvědomuju. Čím jsem byl ale starší, tím víc jsem se o své stravování staral sám. Dieta tak byla občas volnější a je pravda, že jsem se cítil unavenější. Taký jsem měl docela problémy se soustředěním.*“

Fenylketonurik a stravování ve škole a během školních aktivit

Tato oblast je zaměřena na stravování a užívání dietních léčebných přípravků ve škole a v průběhu školních akcí.

Výzkumník: „*Nosil sis do školy svačiny?*“

Respondent: „*Občas jsem svačiny měl. Spíš jsem nosil svačiny, které mou speciální dietu na první pohled neprozradily jako třeba ovoce nebo zeleninu.*“

Výzkumník: „*Stravoval ses ve školní jídelně?*“

Respondent: „*Na základní škole ne. Rodiče tehdy ani nezjišťovali, jestli by byla vůbec možnost se stravovat ve školní jídelně, protože jsme bydleli kousek od školy a tak jsem chodil na obědy domů. Horší to bylo na střední škole, která byla v jiném městě, a já jsem musel dojíždět. Když bylo odpolední vyučování, chodil jsem s ostatními do školní jídelny. Nijak jsem neřešil, jaké bych mohl mít možnosti stravování v jídelně. Snažil jsem se vybrat*

jídlo, které nejvíc zapadalo do mého dietního jídelníčku. Vynechával jsem maso, ryby a luštěniny. Jedl jsem třeba brambory nebo rýži s nějakou omáčkou. Nebylo to ideální, ale odpolední vyučování jsem mýval maximálně 2x týdně.“

Výzkumník: „Užíval si ve škole dietní léčebné přípravky?“

Respondent: „Ne, neužíval. Tím, že jsem na základní škole chodil mezi odpoledním vyučováním na oběd domů, bral sem si tam i přípravek. Na střední škole jsem si to vždycky bral až po příchodu domů odpoledne.“

Výzkumník: „Jezdil si na jednodenní školní výlety? Jak si měl vyřešenou stravu a dietní léčebné přípravky?“

Respondent: „Na výlety jsem jezdil. Na jídlo jsem vozil většinou svoje svačiny. Obvykle to byl můj namazaný dietní chleba s nějakou zeleninou nebo ovocem, který sem měl z domu. V té době, když jsem chodil do školy, neexistovaly ještě nařazené přípravky, které jsou ve formě takového pitíčka. Musel jsem tedy užívat přípravky sypké, které jsem si sám ředil a to by na výletě nešlo. Přípravek jsem si tedy dal vždycky ráno, dopolední jsem vynechal a vzal jsem si ho až po příjezdu domů. Poslední, večerní dávku jsem si bral těsně před spaním.“

Výzkumník: „Jezdil si na školní akce, které trvaly více dnů? Jak si měl vyřešenou stravu a dietní léčebné přípravky?“

Respondent: „Na základní škole jsem na žádné delší školní akci nebyl. Nebylo totiž možné na tak dlouho zajistit pro mě alespoň trochu přijatelnou stravu. Na střední škole jsem byl na adaptačním kurzu, který trval asi 3 dny. Tým učitelů, kteří akci zařizovali, chtěli, abych tam jel a tak se snažili mi zařídit speciálně upravený jídelníček. Nebyl úplně dietní, bylo jen dopředu domluvené, že nebudu dostávat maso, ryby a luštěniny. Dostával jsem tedy většinou jen přílohy popřípadě nějakou omáčku. Snídaně byly formou bufetu, takže jsem si mohl vzít cokoli třeba džem nebo ovoce a zeleninu. Dietní chleba jsem si vzal z domu. Dietní přípravky jsem si dával obvykle sám na pokoji.“

Výzkumník: „Kontrolovali tvé stravování a konzumaci přípravků učitelé na takových akcích?“

Respondent: „Učitelé nekontrolovali stravu ani užívání mých přípravků. Jídlo jsem si hlídal sám a o přípravcích ani nevěděli, že je užívám. Podle mého moje jídlo moc nekontrolovali, protože pořádně ani nevěděli, co můžu a co nemůžu.“

15. Výzkumné závěry kvalitativního šetření

Výsledky kvalitativního výzkumného šetření lze porovnat s kapitolami v teoretické části bakalářské práce. Kapitola vzdělávání a fenylketonurie popisuje komplikace spojené se stravováním žáků s fenylketonurií ve školách. Respondentova odpověď na otázku v rámci oblasti o mateřské škole potvrzuje, že dětem s fenylketonurií může být zamítnuto stravovat se ve školce a ani není umožněno přinesené jídlo pouze ohřát, tudíž nemohou školku navštěvovat vůbec. Tím pádem je jim odepřena možnost kontaktu s vrstevníky a jsou nuceni vyhledávat jiné možnosti.

Kapitola děti a dospívající s fenylketonurií se mimo jiné věnuje problematice sdělování diagnózy spolužákům a s ní související omezení a možné obavy z reakce okolí. Respondent na otázky v oblasti fenylketonurik a spolužáci odpověděl, že nechtěl, aby o jeho nemoci věděli všichni spolužáci a pouze jen reagoval na případné dotazy, které mu byly kladeny. Také sdělil, že k bližším přátelům byl otevřenější, i přesto se ale cítil nejistý. Zároveň uvedl, že se nikdy nesetkal s negativní reakcí spolužáků.

V oblasti otázek fenylketonurik a pedagogové respondent uvedl, že ve většině případů učitelé o jeho onemocnění nevěděli, kromě třídních učitelů. Respondent sdělil, že považuje za důležité, aby pedagogové byli o nemoci svých žáků informováni a především o omezeních, které z nemoci vyplývají.

Další otázky byly věnovány stravování ve škole a v průběhu školních akcí. Na otázku ohledně stravování ve škole respondent odpověděl, že školní jídelnu na základní škole nenavštěvoval. Nebylo to však z důvodu odmítnutí ze strany jídelny, protože respondentovi rodiče v té době nezjišťovali, jaké možnosti by jejich syn v jídelně měl. Na střední škole respondent školní jídelnu navštěvoval, maximálně však dvakrát do týdne. Opět nezjišťoval možnosti stravování. Konzumoval normální stravu, která byla v nabídce jídelny, a pouze vynechával potraviny pro něj nevhodné. Co se týká konzumace dietních léčebných přípravků ve škole, respondent takovou zkušenost neměl. Vždy si bral přípravky pouze doma. Kvůli odpolednímu vyučování nebo jednodenním výletům bral přípravky s určitým zpožděním. Jednodenních školních výletů se respondent vždy účastnil. Problémem byly delší školní akce jako například lyžařský výcvik. Toho se na základní škole ani na škole střední zúčastnit nemohl. Jediná delší akce, která mu byla umožněna především díky snaze pedagogů, byl adaptační kurz na střední škole, který trval 3 dny. Respondent zároveň ale uvedl, že pedagogové neznali jeho onemocnění a omezení dostatečně, tudíž nemohli sami posoudit, co smí a nesmí konzumovat.

Kapitola vzdělávání a fenylketonurie zároveň pojednává o možném vzniku problémů v oblasti psychologicko – psychiatrické v důsledku narušení dietního léčebného režimu. Takové

problémy mohou ale také vzniknout na základě posměchu, vyčlenění nebo dokonce šikany ze strany vrstevníků. Respondent sdělil, že občasné porušení dietního režimu u něj vedlo k fyzickým obtížím (konkrétně únava a nesoustředěnost), které měly vliv na jeho výkon ve škole.

Jak tedy hodnotí vzdělávání žák s fenylketonurií? Odpověď lze na tuto výzkumnou otázku shrnout tak, že samotný proces vyučování nebyl onemocněním fenylketonurie výrazně ovlivněn. Největším problémem bylo stravování a to jak v jídelnách škol, tak na delších školních akcích. Omezená informovanost a nedostatečný zájem některých pedagogů byly dle konkrétního respondenta také problémem.

16. Diskuse

Z kvantitativního výzkumného šetření lze zhodnotit, že pedagogové z větší míry fenylketonurii znají. Z dotazníku lze odvodit, že jsou ochotni žákovi s PKU pomáhat a také se spolupodílet na tom, aby žák mohl být součástí školních akcí a kvůli své nemoci nebyl vyčleněn.

Kvalitativní šetření však přineslo výsledky odlišné. Z respondentových odpovědí lze vyvodit, že pedagogové ve většině případů o jeho onemocnění nevěděli. I přes to, že se mezi nimi našli ti, kteří jeho diagnózu znali, neprojevovali dle něj dostatečný zájem. V rámci celé jeho školní docházky na základní škole byl pouze jeden pedagog, který se o jeho stav zajímal a nabídl mu pomoc a podporu. Na střední škole se setkal s tím, že někteří pedagogové se snažili, aby mohl jet na určité školní akce, což hodnotí pozitivně. Negativně na něj však působilo, že nebyli dostatečně informovaní o jeho onemocnění.

Závěr

Bakalářská práce se zaměřovala na onemocnění fenylketonurie a její vliv na vzdělávání. Konkrétně znalost tohoto onemocnění pedagogy, jejich názory a přístup k žákovi s touto nemocí. Dále také na to, jak hodnotí vzdělávání samotný žák s PKU.

Práce zahrnuje teoretickou a praktickou část. Teoretická část byla věnována popisu fenylketonurie a jejím projevům. Dále dědičnosti, novorozeneckému laboratornímu screeningu, kterým se PKU diagnostikuje, historii a léčbě. Zmíněno bylo i Národní sdružení PKU a jiných DMP, jehož hlavním cílem je pomoc pacientům s fenylketonurií.

V této části jsou také uvedeny komplikace spojené se vzděláváním dětí a žáků s PKU. Mezi hlavní patří stravování v rámci škol, kdy může být dětem a žákům odmítnuto připravovat speciální stravu. Bohužel i pouhý ohřev přineseného jídla může být pro jídelny problém i přes to, že žádné vyhlášky ani právní normy tuto možnost nijak nezakazují. Takovýto přístup lze považovat za diskriminaci z důvodu zdravotního postižení. Další komplikací ve vzdělávání žáků s PKU může být přístup pedagogů. Důležitá je jejich informovanost, ale především respektování pravidel dietního režimu dítěte. Jen nezodpovědný pedagog zlehčuje žákovy specifické potřeby nebo ho dokonce pobízí k nedodržování diety. Vztahy s ostatními spolužáky jsou pro žáka s PKU také důležité. Před informováním ostatních žáků je nejprve vhodná domluva s rodiči nebo samotným žákem (s ohledem na jeho věk), jak si přejí danou situaci řešit. Díky tomu se může žák s fenylketonurií cítit v kolektivu mnohem lépe.

Praktická část obsahuje kvantitativní a kvalitativní výzkumné šetření a také jejich vyhodnocení. Kvantitativního výzkumu se zúčastnilo 56 pedagogů ze dvou mateřských a dvou základních škol a také z gymnázia v Pardubickém kraji. Tito respondenti odpovídali na otázky uvedené v dotazníku. Cílem tohoto šetření bylo zjistit, jak jsou pedagogové obeznámeni o nemoci fenylketonurie a jaké jsou jejich názory na toto onemocnění. Dále také byl zjišťován jejich přístup k žákovi s tímto druhem onemocnění. Výsledky výzkumu ukázaly, že znalost fenylketonurie mezi pedagogy je poměrně značná. Nejčastěji se o onemocnění dozvěděli v rámci jejich přípravy na povolání nebo si informace vyhledali zcela sami. Ve větší míře všichni uvedli, že by byli ochotni žákovi s fenylketonurií poskytnout pomoc při dodržování dietního léčebného režimu a snažili by se, aby dítě či žák nebyl kvůli své nemoci vyčleněn ze školních akcí.

Kvalitativní výzkumné šetření tedy rozhovor s osobou s fenylketonurií byl zaměřen na hodnocení vzdělávání z pohledu žáka s PKU. Respondentem byl muž ve věku 23 let, který je již výdělečně činný. Rozhovor probíhal v jeho domácím prostředí. Odpovídal na předem připravené otázky, které byly součástí několika oblastí. Největší problém respondent

shledává v nízké informovanosti pedagogů a jejich nedostatečném zájmu o žáka s tímto typem onemocnění.

Ke zlepšení situace se stravováním žáků s fenylketonurií mohou přispět školní jídelny svou vstřícností, a pomoci tak žákům s PKU v lepším začlenění mezi vrstevníky a zároveň jim i jejich rodinám ulehčit značně život.

Pro pedagogy jsou důležité nejen ochota a zájem spolupracovat, ale také dostatečná informovanost hraje podstatnou roli ve vzdělávání žáka s PKU. Nejen k tomu může posloužit tato bakalářská práce. Kromě nových poznatků mohou pedagogové zjistit, jak na vzdělávání nahlíží samotný žák s tímto onemocněním, a mohou tak zlepšit svůj přístup nejen k fenylketonurikům, ale obecně k žákům s jakoukoli nemocí. Tato práce může být přínosem i pro rodiče dětí a žáků s PKU, kteří mohou posoudit vlastní zkušenosti s přístupem škol.

Seznam bibliografických citací

BÁRTL, Josef. *Novorozenecký screening: Jak se novorozenecký screening provádí?* [online]. c2013 [cit. 2016-04-04]. Dostupné z: <http://www.novorozeneckyscreening.cz/jak-se-novorozenecky-screening-provadi>

BAUM, Victor C. a Jennifer E. O'FLAHERTY. *Anesthesiafor genetic, metabolic, and dysmorphicsyndromesof childhood*. 2nd ed. Philadelphia, PA: LippincottWilliams& Wilkins, 2007. ISBN 9780781779388.

BRÍDĚLA, Jan. *E-Chembook: Bilkoviny* [online]. c2016 [cit. 2016-07-15]. Dostupné z: <http://www.e-chembook.eu/bilkoviny>

Česká asociace pro vzácná onemocnění: *S kalkulačkou v kuchyni: fenylketonurie* [online]. c2013 [cit. 2016-08-04]. Dostupné z: <http://vzacni.cz/fenylketonurie/>

CETKOVSKÁ, Petra, Karel PIZINGER a Jiří ŠTORK. *Kožní změny u interních onemocnění*. Praha: Grada, 2010. ISBN 978-80-247-1004-4.

FERNANDES, J., SAUDUBRAY, J., BERGHE, G., WALTER, J. *Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch: 4. vyd.* Praha: Triton, 2008. ISBN 9788073870966.

FIALOVÁ, Ilona. Postavení dítěte s PKU v oblasti vzdělávání. In Michalík, J. a kol. *Metodika práce se žákem s vzácným onemocněním*. Časlav: Studio Press pro Společnost pro MPS, c2012. ISBN 9788086532288.

HEJCMANOVÁ, Ludmila. Trocha historie i současnosti: Fenylketonurie – historie a osobnosti. *Metabolík* [online]. 2000, roč.0, č.0 [cit. 2017-05-28]. Dostupné z: http://www.nspku.cz/assets/metabolik/2000/metabolik_0_2000-05ee12db37009063c20cf317a3c845503ffe7fc73c88f01028a56bd03589d76f.pdf.

HEJCMANOVÁ, Ludmila. Trocha historie i současnosti: Fenylketonurie – historie a osobnosti. *Metabolík* [online]. 2001, roč.1, č.1 [cit. 2017-05-28]. Dostupné z: http://www.nspku.cz/assets/metabolik/2001/metabolik_1_2001-fdac80ce521b8def649be56d9bfa3dfd7f5816dc737351c6ec93c066ea51df13.pdf.

HONZÍK, Tomáš. *Metabolické nemoci: Úvod do DMP* [online]. c2009 [cit. 2016-07-26]. Dostupné z: <http://www.nspku.cz/nemoci/uvod-do-dmp.html>

HYÁNEK, Josef. *Novorozenecký screening: Historie novorozeneckého screeningu* [online]. c2013 [cit. 2017-05-07]. Dostupné z: <http://www.novorozeneckyscreening.cz/historie-ns-cr>

CHRASTINA, Petr. *Novorozenecký screening: Co je novorozenecký screening?* [online]. c2013 [cit. 2016-05-02]. Dostupné z: <http://www.novorozeneckyscreening.cz/ov-co-je-novorozenecky-screening>

KOMÁRKOVÁ, Jana a Ludmila HEJCMANOVÁ. *Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky*. Praha: Nadační fond docentky Blehové pro nemocné fenylketonurií, 2004. ISBN 80-239-2877-5.

KOMÁRKOVÁ, Jana a Hana NÁGLOVÁ. *Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky*. Praha: Nadace docentky Blehové pro nemocné fenylketonurií, 1996. ISBN 80-902200-3-7.

KOOLMAN, Jan a Klaus-Heinrich RÖHM. *Barevný atlas biochemie*. Praha: Grada, 2012. ISBN 978-80-247-2977-0.

KOŠŤÁLOVÁ, Eva. *Novorozenecký screening: Co je novorozenecký screening?* [online]. c2016 [cit. 2017-05-07]. Dostupné z: <http://www.novorozeneckyscreening.cz/co-je-novorozenecky-screening>

KOŽICH, Viktor. *Novorozenecký screening: Legislativa a zdravotní pojištění* [online]. c2016 [cit. 2017-05-03]. Dostupné z: <http://www.novorozeneckyscreening.cz/legislativa-a-zdravotni-pojisteni>

LEIFER, Gloria. *Úvod do porodnického a pediatrického ošetřovatelství*. Vyd. 1. české. Praha: Grada, 2004. ISBN 80-247-0668-7.

MUNTAU, Ania. *Pediatric*. Praha: Grada, 2009. ISBN 978-80-247-2525-3.

MUNTAU, Ania. *Pediatric*. 2. české vyd. Praha: Grada, 2014. ISBN 9788024745886.

Národní sdružení PKU a jiných DMP: Metabolická pracoviště [online]. c2009 [cit. 2017-05-12]. Dostupné z: <http://www.nspku.cz/odkazy/metabolicka-pracoviste.html>

Národní sdružení PKU a jiných DMP: Sdružení [online]. c2009 [cit. 2017-05-12]. Dostupné z: <http://www.nspku.cz/sdruzeni/sdruzeni.html>

Národní sdružení PKU a jiných DMP: Školní stravování [online]. c2009 [cit. 2017-05-12]. Dostupné z: <http://www.nspku.cz/legislativa/skolni-stravovani.html>

PAZDÍRKOVÁ, Renáta. Enzymová substituční terapie pro PKU. *Metabolik*. 2013, roč. 13, č. 1, s. 6. ISSN 1214-3057.

PERŠINOVÁ, Eva. *Raw food jako zážitek: Užívej si pestrost živé stravy každý den!*. Praha: Grada, 2016. ISBN 978-80-271-9080-5.

PTÁČEK, Radek a Petr BARTŮNĚK. *Etické problémy medicíny na prahu 21. století*. Praha: Grada, 2014. Edice celoživotního vzdělávání ČLK. ISBN 978-80-247-5471-0.

PUDA, Radek, Markéta LHOTÁKOVÁ a Markéta SAMKOVÁ. *Můj průvodce fenylketonurií*. Praha: Národní sdružení PKU a jiných DMP, 2012. ISBN 9788026036227.

PUDA, Radek. Dítě s PKU či jinou metabolickou poruchou a proces vzdělávání. In Michalík, J. a kol. *Metodika práce se žákem s vzácným onemocněním*. Čáslav: Studio Press pro Společnost pro MPS, c2012. ISBN 9788086532288.

Svět PKU: Jak vysvětlit PKU přátelům [online]. c2017 [cit. 2016-05-24]. Dostupné z: <https://www.svet-pku.cz/teenageri/jak-vysvetlit-pku-pratelum/>

SVIATKO, Miroslav. Poznali jsme historii, věnujme se současnosti: Prečo při nedodržání diéty při fenylketonurii dochádza k postihnutiu nervového systému. *Metabolík*. 2005, roč.5, č.2. ISSN 1214-3057.

ŠŤASTNÁ, Sylvie a Viktor KOŽICH. Dědičné metabolické poruchy—to není jen fenylketonurie. *Metabolík*. 2011, roč. 11, č. 1, s. 3–4. ISSN 1214-3057.

ŠALIGOVÁ, Jana. Poznali jsme historii, věnujme se současnosti: Liečba PKU – včera, dnes a zajtra. *Metabolík*. 2003, roč. 3, č. 2, s. 2–3. ISSN 1214-3057.

Vitalion: Fenylketonurie [online]. c2016 [cit. 2016-08-27]. Dostupné z:<http://nemoci.vitalion.cz/fenylketonurie/>

ZACHAROVÁ, Eva a Jitka ŠIMÍČKOVÁ-ČÍŽKOVÁ. *Základy psychologie pro zdravotnické obory*. Praha: Grada, 2011. ISBN 788024771076.

Seznam tabulek

Tabulka č. 1: Doporučovaný časový interval kontrol hladin PHE (odběr kapilární krve)	17
Tabulka č. 2: Doporučený časový interval kontrol u specializovaného lékaře.....	18

Seznam grafů

Graf č. 1: Počet pedagogů dle pohlaví.....	29
Graf č. 2: Počet pedagogů dle věku.....	29
Graf č. 3: Rozdělení pedagogů dle škol.....	30
Graf č. 4: Počet pedagogů dle znalosti fenylketonurie.....	30
Graf č. 5: Počet pedagogů dle získání informací o fenylketonurii.....	31
Graf č. 6: Počet pedagogů dle toho, zda měli ve třídě žáka s fenylketonurií.....	32
Graf č. 7: Počet pedagogů dle přístupu k žákovi s fenylketonurií.....	32
Graf č. 8: Počet pedagogů dle způsobu informování ostatních žáků ve třídě.....	33
Graf č. 9: Počet pedagogů dle názoru na postavení žáka s fenylketonurií ve třídě.....	34
Graf č. 10: Počet pedagogů dle ochoty pomoci žákovi s fenylketonurií.....	34
Graf č. 11: Počet pedagogů dle názoru na jednorázové porušení diety.....	35
Graf č. 12: Počet pedagogů dle školních akcí (jednodenní výlety).....	36
Graf č. 13: Počet pedagogů dle školních akcí (delší pobyty).....	37

Seznam zkratek

DMP – dědičná metabolická porucha

PKU – fenylketonurie

PHE – fenylalanin

PAH – fenylalaninhydroxyláza

Seznam příloh

Příloha 1: Novorozenecký laboratorní screening

Příloha 2: Dotazník pro pedagogy

Přílohy

Příloha 1 Novorozenecký laboratorní screening



(Dostupné z: <http://blogs.mprnews.org/capitol-view/2015/04/should-birth-certificate-information-be-public/>)

Příloha 2 Dotazník pro pedagogy

Dotazník pro pedagogy

Fenylketonurie a její vliv na vzdělávání

Dobrý den,

chtěla bych Vás požádat o vyplnění následujícího dotazníku. Jsem studentka Univerzity Palackého v Olomouci a dotazník je součástí mé bakalářské práce na téma Fenylketonurie a její vliv na vzdělávání. Dotazník je zcela anonymní a výsledky budou použity pouze v mé bakalářské práci. Vámi zvolené odpovědi prosím označte kroužkem či zapsáním odpovědi do rámečku u otázky. Děkuji Barbora Heinzová

Pohlaví: Muž / Žena

Věk:

- Do 30 let
- Do 40 let
- Do 50 let
- Do 60 let
- Více

Pedagog na:

- MŠ
- ZŠ
- SŠ

1. Víte, co je to fenylketonurie?
- a) Ano
- b) Ne

Pokud je Vaše odpověď NE, přečtěte si prosím krátký text na další straně dotazníku a vyplňte následující otázky (4. – 10.)

2. Kde jste se o fenylketonurii dozvěděl/a?
 - a) Sám/sama jsem si informace o této nemoci vyhledala
 - b) V rámci mé přípravy na povolání (SŠ, VOŠ, VŠ)
 - c) Jiným způsobem:
 - d) Jiným

--

3. Máte/měli jste ve třídě žáka s fenylketonurií?
- a) Ano
 - b) Ne
 - c) Nevím, o zdravotní stav žáků se nezajímám

Pokračujte, prosím na další straně dotazníku

Fenylketonurie je dědičné metabolické onemocnění. Neléčená fenylketonurie se nejvýrazněji projevuje mentální retardací. Jedinou možnou léčbou je celoživotní nízkobílkovinná dieta a podávání dietních léčebných přípravků, které se speciálně ředí. Lidé s fenylketonurií musí ze svého jídelníčku vyřadit maso a masné výrobky, mléko a mléčné výrobky, vejce, ryby, ořechy, luštěniny, výrobky z obilovin, cukrovinky a limonády obsahující sladilo aspartam. Brambory a rýži mohou konzumovat v omezeném množství.

4. Jak byste přistupoval/a k žákovi s fenylketonurií:
- a) Stejně jako k ostatním žákům
 - b) Občas bych na něj dohlédl/a
 - c) Věnoval/a bych mu zvýšený dohled
5. Jak byste o nemocném žákovi informoval/a ostatní spolužáky?
- a) Neinformoval/a
 - b) Informoval/a je v přítomnosti žáka s fenylketonurií
 - c) Informoval/a je bez přítomnosti žáka s fenylketonurií
 - d) Nechal/a bych to na žákovi s fenylketonurií
 - e) Jiný způsob:

--

6. Myslíte si, že fenylketonurie může mít vliv na postavení žáka ve třídě?
- a) Ano
 - b) Ne
 - c) Záleží to na konkrétním žákovi
 - d) Nevím
7. Byl/a byste ochotný/á žákovi s fenylketonurií pomáhat (pomoc při přípravě dietních léčebných přípravků a kontrola stravy u mladších žáků, informování rodičů)?
- a) Ano
 - b) Ne
8. Myslíte si, že jednorázové porušení diety může dítěti ublížit?
- a) Ano
 - b) Ne, pro jednou se nic nemůže stát
 - c) Nevím

9. Vzal/a byste žáka s fenylketonurií na jednodenní školní výlet?
- a) Ano, v každém případě
 - b) Ano, ale jen pokud by měl připravenou stravu a dietní léčebné přípravky z domu
 - c) Ne, v žádném případě
10. Jak byste řešil/a školní akce (pobyty) delší než jeden den?
- a) Spolupracoval/a bych s rodiči žáka, podílel/a bych se na zjišťování možností pro žáka s fenylketonurií
 - b) Žáka bych odmítl/a vzít s sebou
 - c) Žáka bych vzal/a jen kdyby si rodiče vše ohledně stravování žáka zařídili sami

Anotace

Jméno a příjmení:	Barbora Heinzová
Katedra:	Ústav speciálně pedagogických studií
Vedoucí práce:	MUDr. Barbora Ludíková, Ph.D.
Rok obhajoby:	2017

Název práce:	Fenylketonurie a její vliv na vzdělávání
Název v angličtině:	Phenylketonuria and its effect on education
Anotace práce:	Cílem této bakalářské práce je zhodnotit vzdělávání žáků s fenylketonurií. Teoretická část obsahuje základní pojmy související s fenylketonurií. Praktická část je rozdělena na kvantitativní a kvalitativní výzkumné šetření, která se zaměřují na hodnocení vzdělávání samotným žákem s fenylketonurií a na znalost a názory pedagogů na dané onemocnění.
Klíčová slova:	fenylketonurie, onemocnění, vzdělávání, pedagog, nízkobílkovinná dieta
Anotace v angličtině:	The goal of this bachelor thesis is to evaluate the education of students with phenylketonuria. The theoretical portion contains basic terms associated with phenylketonuria. The practical portion is divided into quantitative and qualitative approaches to the research, which focuses on evaluating the education done by the student with phenylketonuria himself or herself and on the teacher's knowledge regarding the illness and their views towards it.
Klíčová slova v angličtině:	phenylketonurie, illness, education, teacher, low-protein diet
Přílohy vázané v práci:	Příloha 1: Novorozenecký laboratorní screening Příloha 2: Dotazník pro pedagogy
Rozsah práce:	55
Jazyk práce:	český jazyk

