



Zdravotně
sociální fakulta
Faculty of Health
and Social Sciences

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

Specifika ošetrovatelské péče o dítě s fenylketonurií

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

Studijní program:

OŠETŘOVATELSTVÍ

Autor: Monika Dvořáková

Vedoucí práce: doc. Ing. Iva Brabcová, Ph.D.

České Budějovice 2017

Prohlášení

Prohlašuji, že svoji bakalářskou práci s názvem *Specifika ošetrovatelské péče o dítě s fenylketonurií* jsem vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů v seznamu citované literatury.

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

V Českých Budějovicích dne 14. 8. 2017

.....

Poděkování

Touto cestou bych ráda poděkovala hlavně vedoucí mé bakalářské práce doc. Ing. Ivě Brabcové, Ph.D., za příkladné vedení, velmi dobrou spolupráci, ochotu, trpělivost a čas, který mi věnovala.

Mé poděkování také patří všem dotazovaným sestřám a rodičům dětí s fenylketonurií, které byly ochotné mi poskytnout svůj čas a důvěru.

V neposlední řadě bych ráda poděkovala své rodině, která mne podporovala po celou dobu mého studia.

Specifika ošetrovateľskej péče o dítě s fenylketonurií

Abstrakt

Současný stav: Výzkumná šetření se kromě problematiky specifík ošetrovateľskej péče o dítě s fenylketonurií zabývá také velmi důležitou oblastí diagnostiky, dietního opatření ve stravování a také léčbou onemocnění. Fenylketonurie je dědičné metabolické onemocnění, které se diagnostikuje v prvních hodinách života novorozence. Důležitá je včasná diagnostika, aby nedocházelo k nezvratným změnám na zdraví nemocného novorozence.

Cílem práce bylo zhodnotit znalosti sester v oblasti ošetrovateľskej péče o dítě s fenylketonurií. Také byly vyhodnocovány znalosti rodičů dětí s fenylketonurií.

Metodika práce: Pro zpracování výzkumného šetření byla použita kvalitativní metoda výzkumného šetření. Technikou sběru dat byly v bakalářské práci použity hloubkové nestandardizované rozhovory se sestrami a s rodiči nemocných dětí s fenylketonurií. Rozhovory byly, za souladu všech parametrů, zvukově zaznamenány, přepsány, kódovány metodou „tužka a papír“ a následně kategorizovány.

Výzkumný vzorek byl tvořen sestrami a rodiči dětí s fenylketonurií. První výzkumný vzorek byl tvořen pěti sestrami z Dětského oddělení. Druhý výzkumný vzorek představoval pět rodičů dětí s takto diagnostikovaným onemocněním. Výběr výzkumného vzorku byl vybrán záměrně a velikost byla určována teoretickým nasycením dat.

Výsledky výzkumného šetření ukázaly, že sestry mají uspokojivé znalosti ohledně problematiky ošetrovateľskej péče o děti s fenylketonurií, stejně jako o dietním opatření ve stravování dítěte a podávání aminokyselinových přípravků. Dále se také sestry orientují v provádění plošného screeningového vyšetření u novorozenců. Vědomosti sester týkající se samotného onemocnění jsou také uspokojivé. Druhé výzkumné šetření prokázalo, že rodiče dětí s diagnostikovanou fenylketonurií mají velmi dostačující informace ohledně onemocnění. Informovanost ohledně provádění diagnostiky onemocnění je uspokojivá. Nejvíce informací rodiče nemocných dětí prokázali v oblasti dodržování dietního opatření a podávání aminokyselinových směsí.

Závěry a doporučení pro praxi: Fenylylketonurie u dětí nepatří mezi často se vyskytující onemocnění. I přesto sestry mají relevantní vědomosti o této problematice a také mohou tyto vědomosti následně dobře využít v praxi. Velmi velkou roli zde hraje kvalitní informovanost rodičů dětí s fenylylketonurií.

Pro využití bakalářské práce v praxi byla vytvořena informační brožura pro laickou veřejnost, přesněji určenou pro rodiče dětí, kterým byla diagnostikována fenylylketonurie. Informační brožura obsahuje stručný obsah onemocnění, dietní omezení včetně vhodných a nevhodných potravin a léčbu onemocnění.

Klíčová slova

Fenylylketonurie, Fenylylalanin, dědičné metabolické onemocnění, nízkobílkovinná dieta, novorozenecký screening.

Specifics of nursing care for a child with phenylketonuria

Abstract

Current situation: Research in this work, in addition to the issue of the specifics of nursing care of children with phenylketonuria, also deals with the very important area of diagnostics, dietary measure and treatment of disease. Phenylketonuria is an inherited metabolite disease which is diagnosed in the early hours of the newborn's life. Early diagnosis is very important to prevent irreversible changes in the newborns' health.

The aim of the work to assess the knowledge of nurses in nursing care of children with phenylketonuria. There was also evaluated the knowledge of parents who have children with phenylketonuria.

Methodology used: A qualitative research method was used for the processing of the research. Standardized depth interview with nurses and parents of sick children with phenylketonuria were used to collect relevant data in the thesis. Interviews were recorded, transcribed, coded by the „pencil and paper” method and then categorized. The research sample consisted nurses and parents of children with phenylketonuria. The first research sample consisted of five nurses from the Children's Department. The second research sample represented five parents of children diagnosed with such a disease. The research samples were selected intentionally and their size was determined by theoretical saturation of data.

Results of the research showed that nurses have a satisfactory understanding of the problems of phenylketonuria nursing care as well as they understand a dietary measure and administration of amino acid products for children with the disease. Nurses also have satisfactory knowledge about implementation of screening tests in newborns and about the disease itself. The second survey showed that parents who have children diagnosed with phenylketonuria have very sufficient information about the disease. Also their awareness about diagnosing the disease is satisfactory. In general, the parents know most information about dietary measures and the amino acid supplements.

Conclusions and recommendations for practice: Although phenylketonuria in children is not among the frequently occurring diseases, nurses have relevant knowledge on this issue and they work in practice. Relevant knowledge among parents who have children with phenylketonuria plays also a key role. The outcome of the thesis was also to create an information brochure especially designed for parents of children who have been diagnosed with phenylketonuria and for the general public. The information brochure includes a brief summary about the disease, dietary restrictions including appropriate and inappropriate food and information about treatment of the disease.

Keywords

Phenylketonuria, Phenylalanine, genetic metabolite disorders, low – protein diet, newborn screening.

Obsah

ÚVOD.....	8
1 SOUČASNÝ STAV	9
1.1 Definice fenylketonurie (PKU).....	9
1.2 Historie fenylketonurie (PKU)	9
1.3 Příčiny onemocnění	10
1.4 Příznaky a diagnostika onemocnění	11
1.5 Léčba fenylketonurie (PKU)	12
1.5.1 Léčba fenylketonurie (PKU) nízkobílkovinnou dietou	12
1.5.2 Vhodné potraviny pro děti s fenylketonurií	13
1.5.3 Nevhodné potraviny pro děti s fenylketonurií.....	14
1.5.4 Léčba fenylketonurie pomocí postnatální depopulací jaterních buněk.....	15
1.5.5 Léčba fenylketonurie pomocí genové terapie	15
1.5.6 Léčba fenylketonurie pomocí syntetické formy BH4	15
1.6 Metabolická pracoviště pro osoby s fenylketonurií v České republice	16
1.7 Ošetrovatelská péče o dítě s fenylketonurií	17
1.7.1 Ošetrovatelská péče o dítě při odběru novorozeneckého screeningu	17
1.8 Ošetrovatelská péče o dítě s fenylketonurií během hospitalizace	18
1.9 Ošetrovatelská péče o dítě s fenylketonurií v některých mimořádných situacích	19
1.9.1 Ošetrovatelská péče o dítě s fenylketonurií trpící průjmovým onemocněním.....	20
1.9.2 Ošetrovatelská péče o dítě s fenylketonurií po operaci	21
1.9.3 Ošetrovatelská péče o dítě s fenylketonurií při horečnatých stavech	21
2 CÍLE PRÁCE A VÝZKUMNÉ OTÁZKY	23
2.1 Cíle práce	23
2.2 Výzkumné otázky.....	23
2.3 Operacionalizace pojmů	23
3 METODIKA VÝZKUMU.....	24
3.1 Použitá metoda	24
3.2 Charakteristika výzkumného souboru	25
4 VÝSLEDKY	26
4.1 Empirická data.....	26
4.2 Kategorizační skupiny u rozhovorů se sestrami.....	26
4.3 Znalost sester o příčinách vzniku onemocnění fenylketonurie	26
4.4 Znalosti sester o příznacích onemocnění fenylketonurie	27
4.5 Ošetrovatelská péče během hospitalizace	27

4.5.1	Diagnostika onemocnění PKU.....	28
4.5.2	Léčba onemocnění PKU.....	28
4.5.3	Výživa dítěte s PKU.....	29
4.5.4	Nevhodné potraviny pro děti s fenylketonurií.....	29
4.5.5	Vhodné potraviny pro děti s fenylketonurií.....	30
4.5.6	Aminokyselinové přípravky a možné komplikace jejich podání.....	30
4.5.7	Informace před odchodem domů z nemocnice.....	31
4.6	Kategorizační skupiny u rozhovorů s rodiči.....	31
4.7	Sdělení diagnózy rodičům nemocného dítěte.....	32
4.7.1	Způsob získání informací o PKU.....	32
4.7.2	Vyrovnění se skutečností nepříznivé diagnózy.....	33
4.7.3	Správné stravování takto nemocných dětí.....	33
4.7.4	Problémy se stravováním.....	34
4.8	Finanční nákladnost speciální diety.....	34
4.9	Získávání nových informací o PKU.....	34
5	DISKUZE.....	36
6	ZÁVĚR.....	41
7	LITERATURA.....	42
8	PŘÍLOHY.....	46
9	SEZNAM ZKRATEK.....	47

ÚVOD

Bakalářská práce je věnována dědičnému metabolickému onemocnění fenylketonurie, při které dochází k poruše přeměny aminokyseliny na enzym štěpící bílkoviny. Tento enzym nemocnému jedinci v játrech zcela chybí nebo správně nepracuje, proto jsou takto nemocní jedinci odkázáni na celoživotní dodržování nízkobílkovinné diety pro správný duševní vývoj.

Toto téma jsem si zvolila hlavně proto, že si myslím, že fenylketonurie jako dědičné onemocnění je mezi laickou veřejností neznámé. Mezi odborným zdravotnickým personálem je téma fenylketonurie velmi málo rozšířené.

Problematika onemocnění fenylketonurie je zpracována v první části teoretické práce, kde je popisováno dané onemocnění, historie onemocnění, příčiny onemocnění PKU, příznaky onemocnění PKU a její diagnostika. Velmi důležitá je kapitola o léčbě onemocnění PKU. Dále zde najdeme i kapitolu o metabolických centrech pro léčbu s PKU v České republice.

Další oblast teoretické části práce se zabývá problematikou ošetrovatelské péče, která je prováděna sestrou o nemocného jedince s PKU.

Třetí část práce je výzkumná část, kde jsou zjišťovány a vyhodnoceny znalosti sester o PKU. Dále jsou zde zmapovány a vyhodnoceny znalosti rodičů o daném onemocnění, diagnostice a léčbě PKU, kterým trpí jejich dítě.

Cílem práce je zmapovat problematiku onemocnění fenylketonurie, popsat specifika ošetrovatelské péče o nemocného jedince, vyhodnotit znalosti sester o daném onemocnění a zjistit znalosti rodičů nemocného jedince PKU o diagnostice a léčbě daného onemocnění.

Výstupem práce je informační brožura pro rodiče dětí, které mají fenylketonurii. Informační brožura obsahuje základní informace o daném onemocnění.

1 SOUČASNÝ STAV

1.1 Definice fenylketonurie (PKU)

Fenylketonurie je vrozené dědičné onemocnění, které je způsobeno zamezením hydroxylázy fenylalaninu na tyrozin (Rokyta, 2015). Toto onemocnění patří mezi nejčastější enzymatické poruchy aminokyselin. Aminokyselina fenylalanin se vyskytuje ve všech potravinách, které obsahují bílkoviny, které jsou nezbytné pro život jedince (Leifer, 2004). Leifer (2004) uvádí, že aminokyselina fenylalanin je obsažena hlavně v bílkovinách živočišných i rostlinných organismů. Výskyt tohoto onemocnění se sděluje hlavně v evropských zemích v rozmezí od 1 : 10 000 (to znamená 1 případ nemocného novorozence na 10 000 narozených dětí) (Kollman, 2012).

Klasická fenylketonurie je charakterizována hodnotou fenylalaninu v krvi nemocného jedince nad 20 mg/dl (Leifer, 2004). Dané onemocnění se léčí velmi přísnou dietou s nízkým obsahem fenylalaninu. Nedodržení diety vede k epileptickým záchvatům, opožděním tělesného i psychického vývoje dítěte až k ireverzibilní těžké mentální retardaci (Muntau, 2014).

Odhalení onemocnění se provádí pomocí celoplošného screeningu novorozenců. Vyšetření se provádí ještě v preklinickém stadiu, pro včasnou diagnostiku a také včasné zahájení léčby zjištěného onemocnění, aby nedocházelo k nezvratným změnám na zdraví novorozence (Moutau, 2014). Toto vyšetření se provádí odběrem kapilární krve, která se odebírá na filtrační papírek metodou suché kapky. Vyšetření se provádí v prvních 48 – 72 hodinách života novorozence (Hoffmann, 2006).

1.2 Historie fenylketonurie (PKU)

Honzík a Zeman (2013) uvádějí, že dané onemocnění bylo poprvé popsáno v Norsku roku 1934 norským lékařem a chemikem Asbjornem Follingem. Toto onemocnění Folling popsal po setkání s mladou matkou a jejími dvojčaty v nemocnici, kdy si všiml u dvojčat po klinickém vyšetření výrazné mentální retardace. Lékař Folling se studentem medicíny Kaarem Clossem odebrali experimentálně od chlapce z dvojčat vzorek moči a po přidání chloridu železitého zjistili, že se v moči chlapce nevytvořila sraženina červenohnědé barvy, ale sraženina barvy modrozelené. Zjištěné výsledky

znamenalý jistou odchylku od dosud odebraných vzorků (Honzík a Zeman, 2013). Honzík et al. (2014) uvádějí, že název fenylketonurie poprvé zveřejnil a zavedl Loinel Penrose, který si všiml, že po snížení bílkovin ve stravě takto nemocných dětí se výrazně sníží i výskyt fanylpyruvátu v moči. Genetickou podstatu tohoto onemocnění fenylketonurie (PKU) objevil a popsal profesor bioinženýrství Savio Woo v roce 1983 (Honzík a Zeman, 2013).

1.3 Příčiny onemocnění

Rokyta (2015) uvádí, že fenylketonurie je onemocnění autozomálně recesivní, které se projevuje jako porucha metabolismu aminokyselin a jejich fenylalaninhydroxylázy. Fenylalanin se odbourává metabolickými dráhami na fenylketony, které se poté vylučují a jsou přítomny v moči nemocného (Rokyta, 2015). Fenylalanin, který se nemůže hydroxylovat, se proto hromadí v játrech. Nahromaděný fenylalanin se poté projevuje zvýšenými hodnotami fenylalaninu v krvi nemocného novorozence (Pazdírková a Komárková, 2010). Aminokyseliny fenylalaninu jsou obsaženy v běžné stravě známé jako bílkoviny. Proto jsou bílkoviny nutnou součástí stravy každého člověka (Pazdírková a Komárková, 2010). Lidské tělo si aminokyseliny bílkovin nedokáže samo vytvářet, a proto se musí získávat ze stravy. Člověk s onemocněním PKU tuto přijatou aminokyselinu nedokáže dostatečně efektivně zpracovat (Pazdírková a Komárková, 2010).

Pazdírková a Komárková (2010) uvádějí, že v tomto případě je porušena schopnost přeměnit přijatý fenylalanin na tyrozin. Tato reakce probíhá v játrech za přítomnosti enzymu fenylalaninhydroxylázy (PHA). Proto jaterní buňky nemocného člověka s PKU nemají k dispozici dobře fungující enzym PHA. Příčinou nesprávné funkce enzymu PHA je pozměněná genetická informace a jaterní buňka dostává špatné instrukce k tvorbě fenylalaninhydroxylázy. Játra takto nemocného člověka jsou jinak zcela zdravá (Pazdírková a Komárková, 2010).

1.4 Příznaky a diagnostika onemocnění

Puda et al. (2012) uvádějí, že typickým a velmi charakteristickým příznakem fenylketonurie je zápach moči a potu připomínající myšinu a to díky vedlejšímu výsledku odbourávání fenylalaninu v lidském těle. U pacientů s neléčenou fenylketonurií je barva kůže, vlasů nebo očí nápadně světlejší a to díky nedostatku pigmentu, který vzniká z tyrosinu (The national PKU alliance, © 2017). Dalšími velmi významnými příznaky u neléčených pacientů mohou být mikrocefalie, sklon k otokům nebo výskyt křečí (Ledvina et al., 2009). Procházková et al. (2011) uvádějí jako další příznaky fenylketonurie poruchy chování jedince a kožní ekzémy. Nedodržení dietního systému vede k mentální retardaci jedince.

Diagnostika fenylketonurie se provádí tzv. screeningovým vyšetřením z kapilární krve novorozence. První screeningový test pro zjištění hladiny fenylalaninu v krvi objevil profesor Robert Guthrie v roce 1963 (Honzík a Zeman, 2013). Honzík a Zeman (2012) připomínají, že princip vyšetření stojí na skutečnosti, kdy bakterie bacillus subtilis působí jen tehdy, když má k dispozici fenylalanin pro svůj růst. K tomuto invazivnímu vyšetření stačí kapka kapilární krve novorozence na filtrační papírek. Metoda odběru kapilární krve na filtrační papírek se proto nazývá metoda suché kapky (Honzík et al., 2013). V roce 1965 se profesor Robert Guthrie podílel na zavedení celoplošného provádění screeningů v USA touto jednoduchou, poměrně levnou a velmi spolehlivou metodou odběru suché kapky pro zjištění poruchy látkové výměny u fenylketonurie (PKU). Pro provedení odběru kapilární krve jsou jasně definovaná pravidla stanovena Světovou zdravotnickou organizací v roce 1968 (Novorozenecký screening, © 2017).

V Československu byl novorozenecký screening zaveden v roce 1975 díky docence Bohunce Blehové a profesoru Josefu Hyánkovi, kteří tuto metodu vyšetření aplikovali na různých místech republiky na chovancích ústavů pro duševně choré, kde společně diagnostikovali první pacienty s fenylketonurií (Honzík a Zeman, 2013). Od roku 1975 se tedy provádí celoplošný novorozenecký screening novorozenců pravidelně na celém území republiky a s tímto opatřením byla stanovena i přesná pravidla pro odběr kapilární krve Ministerstvem zdravotnictví téhož roku (Hyánek, © 2017).

1.5 Léčba fenylketonurie (PKU)

Onemocnění fenylketonurie se v současné době vyléčit nedá. Onemocnění je způsobeno genetickou mutací, která se v průběhu života nemění (Pazdírková a Komárková, 2010). Puda et al. (2012) uvádějí, že genetickou informaci o daném onemocnění neumíme lékařským zásahem změnit, proto toto metabolické onemocnění trvá po celý život.

Nejúčinnější léčba fenylketonurie spočívá v důsledném dodržování přísné diety s omezením příjmu bílkovin. Přesto se dále vyvíjejí i nové terapeutické postupy, které vedou k léčbě tohoto onemocnění (Sobotka, 2013).

1.5.1 Léčba fenylketonurie (PKU) nízkobílkovinnou dietou

Nízkobílkovinná dieta se začala jako léčebný postup používat již v polovině minulého století, kdy byl přesně rozpracován celý systém léčby, který umožňoval dítěti s fenylketonurií (PKU) normální vývoj a úspěšné zařazení do běžného života (Pazdírková a Komárková, 2010).

Jak uvádějí Komárková a Hejcmanová (2004), musí se s nízkobílkovinnou dietou začít co nejdříve po narození dítěte, nejlépe před dosažením 21. dne života nemocného novorozence. U této diety je vyžadováno, aby se dodržovala co nejpřísněji a velmi důsledně, aby nebyl porušen vývoj mozku dítěte.

Mrosová et al. (2006) uvádějí, že tato dieta je u osob s fenylketonurií celoživotní a neměnná. Hlavním cílem léčby fenylketonurie je co nejdelší udržení hladiny fenylalaninu v krvi v optimální koncentraci dle jednotlivých metabolických pracovišť v ČR (Puda et al., 2012). Základním principem diety je přísné omezení přísunu fenylalaninu ve stravě nemocného jedince. Omezení se týká asi 80 – 90 % všech běžných potravin, za účelem předcházení ireverzibilním poruchám na centrální nervové soustavě (Mrosová et al., 2006). Nevorál (2013) uvádí, že takto nemocný jedinec musí dodržovat přesně stanovené množství fenylalaninu, které může přijmout ve stravě a organismus nemocného jedince ho dokáže bez velkých problémů zpracovat. Množství přijatého fenylalaninu se stanovuje dítěti v odborných ambulancích individuálně podle pohlaví, hmotnosti, potřeby bílkovin, cukrů a tuků (Maníková, 2011). Nevorál (2013) uvádí, že přesné stanovení množství tolerovatelného fenylalaninu je základním krokem pro sestavení nízkobílkovinné diety pro takto nemocného jedince. Dále pak je velmi

důležité k sestavení dietního plánu používat tzv. „potravinové tabulky výživových hodnot, které slouží především k nalezení hodnoty fenylalaninu v dané potravine, která je vždy uvedena v mg/100 g potraviny (Půda et al., 2012).

Dalším krokem v dietě je zařazení bílkovin do jídelníčku v jiné formě, která neobsahuje fenylalanin. Tyto bílkovinné preparáty jsou zařazovány do jídelníčku dítěte formou prášků, tablet, kapslí, tyčinek nebo v připravených nápojích, které mohou být s příchutí nebo bez příchutě (Ryšavá, 2008). Komárková a Hejmanová (2004) uvádějí, že pravidelné používání těchto směsí aminokyselin s povolenými potravinami se plnohodnotně vyrovná s běžnou stravou zdravého jedince. Směsi aminokyselin jsou vždy obohaceny o prvky minerálů a vitaminů (Maníková, 2011).

1.5.2 Vhodné potraviny pro děti s fenylketonurií

Vhodnými potravinami pro nízkobílkovinnou dietu jsou především zelenina, některé druhy ovoce a tuky, které se mohou konzumovat bez velkého omezení (Centrum PKU Vinohrady, © 2013a). Některé ovoce nebo zelenina však mohou obsahovat jádérka a pecky, ve kterých se nachází fenylalanin. Pecky nebo jádérka obsahují velké množství fenylalaninu, než obsahuje dužina některého ovoce nebo zeleniny. Proto se vždy musí na tento fakt pamatovat a brát na něj zřetel (Národní sdružení PKU a jiných DMP, © 2017).

Dále se pak bez omezení mohou konzumovat nízkobílkovinné chleby, pečivo, mouky, těstoviny, nízkobílkovinné mléko a výrobky, které jsou z nízkobílkovinného mléka vyrobené. Jako další potraviny mohou jedinci s PKU konzumovat například med, různé džemy, kompoty, zeleninové bujony a všechny rostlinné a živočišné tuky.

Národní sdružení PKU a jiných DMP (© 2017) uvádí, že i nemocný jedinec s PKU může konzumovat cukry a výrobky, které jsou z něho vyrobeny, jako jsou například ovocné želé, fondán, kyselé bonbony.

Nemocní jedinci s PKU mohou v omezeném množství konzumovat i běžné přílohy, jako jsou brambory nebo rýže. Potraviny se musí vždy důkladně zvážit a vždy se u těchto potravin musí přepočítat obsah fenylalaninu (Komárková a Hejmanová, 2004).

Velký pozor si musejí nemocní s PKU dát na umělé sladidlo aspartam, který je velkým zdrojem fenylalaninu, který se nejvíce vyskytuje hlavně ve slazených nápojích.

Národní sdružení PKU a jiných DMP, (© 2017) uvádí, že běžná cena speciálních potravin s nízkým obsahem fenylalaninu je někdy i mnohonásobně dražší než potraviny, které jsou běžně k dostání. Na nízkobílkovinné potraviny v současné době žádná ze zdravotních pojišťoven neposkytuje finanční příspěvek. Firma Nutricie, která se dlouhodobě specializuje na výrobu léčebných přípravků, se již dlouhou dobu snaží o to, aby se navrátil příspěvek na nízkobílkovinné potraviny, který dříve existoval od zdravotních pojišťoven (Nutricia, © 2017).

1.5.3 Nevhodné potraviny pro děti s fenylketonurií

Potraviny, které mají vysoký obsah fenylalaninu, vyřazujeme úplně ze stravy dítěte. Jedná se například o veškeré maso, jakékoli masné výrobky, veškeré uzeniny, masové konzervy (Centrum PKU Vinohrady, © 2013a).

Mňuková (2005) uvádí, že dalšími zakázanými potravinami jsou například vejce, veškeré luštěniny, kravské nebo kozí mléko a mléčné potraviny. Zakázané je také veškeré běžně dostupné pečivo, mléčná nebo hořká čokoláda, želatinové bonbony, trvanlivé pečivo jako jsou piškoty, křupky, slané tyčinky (Národní sdružení PKU a jiných DMP, © 2017).

I přes dovolenou konzumaci ovoce osoby s fenylketonurií nesmí konzumovat ořechy, sušené ovoce, jakékoli druhy semínek, protože obsahují velmi vysoký podíl fenylalaninu (Centrum PKU Vinohrady, © 2013a).

Velké množství fenylalaninu obsahují veškeré obiloviny, jako jsou pšeničné, žitné, sojové, ovesné, kukuřičné nebo rýžové mouky. Dále pak nízkobílkovinná dieta vylučuje z jídelníčku vaječné i bezvaječné těstoviny, veškeré cereální výrobky, bramborové nebo houskové knedlíky (Národní sdružení PKU a jiných DMP, © 2017).

Mňuková (2005) konstatuje, že při dodržování nízkobílkovinné diety se musí omezovat vyšší konzumace potravin a nápojů označených jako light, ve kterém se nachází velké množství umělého sladidla aspartam.

1.5.4 Léčba fenyktonurie pomocí postnatální depopulací jaterních buněk

V roce 1993 byla provedena u pacienta s fenyktonurií transplantace jater z primární indikace cirhózy jater. Touto operací byl nahrazen deficit enzymu fenykalaninhydroxylázy v játrech (Procházková, 2010). Dále pak Procházková (2010) uvádí, že v současné době se provádí experimenty na myších modelech metodou postnatální depopulací jaterních buněk pomocí hepatektomií s transplantací hepatocytů. Hlavním problémem v této léčebné metodě je velmi malé procento (okolo 5 – 10 %) nahrazených jaterních buněk příjemce.

1.5.5 Léčba fenyktonurie pomocí genové terapie

Jiná léčebná metoda je pomocí genové terapie, která je založená na principu genového obnovení funkce jaterního enzymu fenykalaninhydroxylázy, která je v současné době zkoušena pouze na experimentálních myších modelech. Dále pak studie uvádí, že jaterní enzym je podáván intramuskulárními injekcemi s genovými vektory nemocnému jedinci (Blau et al., 2010). Jak uvádí Procházková (2010), je oprava genu velmi časově náročná a gen je opraven pouze na omezenou dobu.

1.5.6 Léčba fenyktonurie pomocí syntetické formy BH₄

Novou nadějí pro pacienty s fenyktonurií je syntetická forma BH₄ (tj. sapropterin dihydrochloride), který je znám pod jménem Kuvan. Prostředek Kuvan je nemocnými jedinci velmi dobře tolerován a u pacientů léčených tímto prostředkem se nevyskytly žádné závažné nebo významné nežádoucí účinky (Vockley et al., 2014).

Jak uvádí Procházková (2009), farmakologická léčba napomáhá ke snížení fenykalaninu v krvi jedince s fenyktonurií a tento proces vede ke zvýšené toleranci fenykalaninu v přijímané potravě jedince.

Farmakologická léčba je nemocným klientům podávána v pravidelném intervalu. Podáváme vždy po zátěžovém testu s BH₄ (vždy v dávce 20 mg/kg), kdy je pacient označen jako non-respondent nebo respondent. Jedinec, který je označen jako respondent, reaguje poklesem fenykalaninu o 30 % v krvi jedince po podání látky BH₄ (Blau et al., 2010).

Dle Procházkové (2009), která uvádí, že léčba pomocí BH₄ je v České republice hrazena z veřejného zdravotního pojištění klientům s velmi vzácnými poruchami tvorby BH₄. Proto je léčba v současné době dobře dostupná.

1.6 Metabolická pracoviště pro osoby s fenylketonurií v České republice

V České republice se nacházejí v současné době tři metabolická centra, která se nalézají v Praze a v Brně (Dvořák, © 2017).

Dvě metabolické ambulance se nalézají v Praze. První se nachází ve Fakultní nemocnici Královské Vinohrady a druhá je umístěná ve Všeobecné fakultní nemocnici jako Ústav dědičných metabolických poruch (Dvořák, © 2017). Třetí specializovaná metabolická ambulance se vyskytuje v Brně ve Fakultní nemocnici (Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN, © 2010).

V případě, že je onemocnění fenylketonurie laboratorně potvrzeno a lékařem diagnostikováno, je dítě v doprovodu rodičů odesláno do speciálního metabolického centra, kde je dále vyšetřováno. Ve specializovaném centru se hlavně stabilizují hodnoty fenylalaninu v krvi nemocného jedince. Specializovaná centra poskytují bližší informace o onemocnění, léčebné metodě, speciální dietě i rady, jak dietu co nejeftivněji dodržovat (Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN, © 2010).

Důležité je vždy, aby rodiče dítěte s PKU vždy informovali jakéhokoli ošetřujícího lékaře a sestru o skutečnosti, jaké onemocnění bylo dítěti diagnostikováno.

Velmi zásadní a důležitá je vzájemná spolupráce těhotných pacientek s fenylketonurií, ošetřujícím gynekologickým lékařem a metabolickým centrem, proto, aby společným úsilím dosáhli, že celé těhotenství probíhalo bez komplikací a hladina fenylalaninu v krvi matky byla velmi blízká hodnotám, které mají zdravé matky (Klinika dětského a dorostového lékařství, © 2012).

1.7 Ošetrovatelská péče o dítě s fenylketonurií

Hlavním a nejdůležitějším cílem v ošetrovatelství o pacienta s PKU je včasná diagnostika onemocnění a následné dodržování stanoveného dietního režimu. Dále je pak velmi podstatná edukace rodičů nemocného dítěte o onemocnění, vyšetřeních dítěte a poté o dietním režimu dítěte (Muntau, 2014).

Role sestry v ošetrovatelském procesu je velmi významná při diagnostice onemocnění PKU.

1.7.1 Ošetrovatelská péče o dítě při odběru novorozeneckého screeningu

Novorozenecký screening je aktivní a celoplošné vyhledávání metabolických onemocnění u novorozenců. Toto vyšetření se provádí u každého narozeného novorozence v České republice jako sekundární prevence pro včasnou diagnostiku onemocnění a následné léčení odhalené metabolické poruchy (Novorozenecký screening, 2015). Jak uvádí Novorozenecký screening (2015), v současné době odběr kapilární krve novorozence odhaluje 18 onemocnění. Tento odběr se provádí i novorozencům, kteří se narodili mrtví nebo zemřeli ještě před samotným odběrem (Novorozenecký screening, 2015).

Velmi důležitá je zde edukace matky o odběru krve novorozence pro toto vyšetření. Matka by měla být dostatečně edukována společně sestrou a lékařem o důležitosti provedení tohoto onemocnění již v posledním trimestru těhotenství (Novorozenecký screening, 2015).

Novorozenecký screening (© 2017) konstatuje, že odpovědnost za odběr kapilární krve pro novorozenecký screening nese vždy lékař, který odběr indikoval. Po získání podepsaného informovaného souhlasu k vyšetření od zákonného zástupce sestra řádně vyplní připravenou propisovací průvodní kartičku identifikačními údaji o novorozenci (jméno a příjmení novorozence, rodné číslo, pojišťovnu, datum narození, kódové číslo odběru, datum a čas odběru, jméno a příjmení novorozence, telefon a adresu na matku). Dále pak sestra připraví všechny pomůcky k samotnému odběru kapilární krve z patičky novorozence. Potřebné pomůcky k odběru jsou sterilní lanceta, dezinfekční preparát, gázové sterilní tampony, teplá žínka, předem vyplněné filtrační papírky a nesterilní rukavice (Novorozenecký screening, 2015).

Novorozenecký screening (2015) uvádí, že sestra nejdříve musí nahřát patičku novorozence teplou žínkou na dobu kolem 5 minut. Odpovědná sestra, která výkon provádí, vybere vhodné místo na patičce k odběru krve, místo odběru odezinfikuje a dosucha otře sterilním tamponem (Věstník Ministerstva zdravotnictví České republiky, 2016).

Dále pak odpovědná sestra sterilní lancetou napíchne novorozenci patičku, první kapka krve se otře sterilním tamponem (Věstník Ministerstva zdravotnictví České republiky, 2016).

Po vytvoření druhé velké kapky krve sestra přiloží filtrační papírek a pouze z jedné strany nechá dobře prosáknout papírek skrz. Papírek musí nasáknout větší množství krve, aby vyplnil předem předtištěný kroužek na filtračním papírku, který se musí zaplnit jedním přiložením ke kapce krve novorozence (Procházková et al., 2011). Další dva předtištěné kroužky se vyplní stejným postupem jako první filtrační kroužek. Kartička se vzorkem krve je nechána na suchém a nesavém místě uschnout při pokojové teplotě minimálně 4 hodiny. Tato kartička s naneseným vzorkem krve se nesmí dostat do kontaktu s žádným jiným dezinfekčním prostředkem nebo jinou kontaminací, která by mohla vést ke zkreslení výsledků. Zcela suchý filtrační papírek se zasílá do specializovaných laboratoří, nejpozději však do 24 hodin od samotného odběru krve (Novorozenecký screening, 2015).

Specializované screeningové laboratoře jsou v České republice pouze čtyři. Dvě laboratoře se nacházejí v Praze (Všeobecná fakultní nemocnice, Fakultní nemocnice Královské Vinohrady), jedna ve Fakultní nemocnici v Olomouci a poslední ve Fakultní nemocnici v Brně (Věstník Ministerstva zdravotnictví České republiky, 2016).

1.8 Ošetřovatelská péče o dítě s fenylketonurií během hospitalizace

Pacienti trpící fenylketonurií musí dodržovat eliminační dietu na bílkoviny i během hospitalizace v jakémkoli zdravotnickém zařízení. Problematiku onemocnění fenylketonurie by měla znát jakákoli sestra, která pracuje na Dětském oddělení ve zdravotnickém zařízení (Centrum PKU Vinohrady, © 2013a). Tuto dietu doporučuje lékař pacientovi s fenylketonurií dodržovat celý život (Štajnochová, 2012).

Jak uvádí Centrum PKU Vinohrady (2013a), jedním z hlavních úkolů sestry je zjištění potřebných informací od pacienta nebo rodičů pacienta. Jedná se hlavně o informace o denní dávce fenylalaninu, která je dítětem tolerována, informace o druhu, množství, rozdělení dávek po celý den a základ, ve kterém je tato animokyselinová směs rozmíchávána a zda má daný léčebný přípravek s sebou (Centrum PKU Vinohrady 2013a). Poté je velmi důležité si od rodičů dítěte nebo doprovodu hospitalizovaného pacienta přebrat dietní přípravky, které vystačí po celou dobu hospitalizace, protože běžně v lékárnách nejsou k získání. Nejlepším způsobem, jak by měla sestra podávat animokyselinové přípravky, je vždy po každém jídle a většinou se dávky podávají 3–5x denně (Centrum PKU Vinohrady 2013b).

Jak uvádí Štajnochová (2012, sestra musí po předchozí konzultaci s lékařem zajistit konzultaci s nutričním terapeutem v daném nemocničním zařízení, který vytvoří a zajistí vhodné stravování hospitalizovaného dítěte. Nutriční terapeut by měl zajistit potřebnou zásobu nízkobílkovinných potravin na dobu hospitalizace. Koolman a Röhms (2012) konstatují, že poté je velmi důležité, aby sestra zabezpečila pravidelný příjem vhodných tekutin, kde je velmi důležité vyloučení nápojů, které obsahují umělé sladidlo aspartam.

Poté by si sestra měla zajistit kontakt na ošetřujícího lékaře z daného Centra pro léčbu PKU, kde je dítě dispenzarizováno a nutričního terapeuta pracujícího v daném metabolickém centru, který by měl vědět o hospitalizaci klienta v nemocničním zařízení, aby mohl ošetřující lékař během hospitalizace stanovit režim, ve kterém se budou moci odebírat krevní vzorky pro sledování hladiny fenylalaninu (Centrum PKU Vinohrady, 2013a).

Dalším zásadním úkolem sestry je zkontaktovat a zajistit jednu ze speciálních laboratoří, ve které zpracovávají a vyhodnocují hladiny fenylalaninu z pravidelně odebíraných vzorků krve hospitalizovaného pacienta (Centrum PKU Vinohrady, 2013b).

1.9 Ošetrovatelská péče o dítě s fenylketonurií v některých mimořádných situacích

Takto označené situace jsou takové, při kterých dochází k velmi omezenému příjmu stravy vedoucí ke katabolismu organismu a k velkému vzestupu hladiny fenylalaninu

v krvi nemocného dítěte. Jedná se hlavně o onemocnění, jako jsou horečnaté stavy spojené s nechutenstvím dítěte nebo průjmovitá onemocnění dítěte. Tento stav je u jedince časově velmi krátkodobý a upravuje se v důsledku obnovení běžného jídelníčku jedince (Centrum PKU Vinohrady, 2013b).

V období mimořádné situace je zásadní, aby sestra zajistila nemocnému dítěti dostatek vhodných tekutin a velké množství energetického příjmu ze sacharidů a tuků, čímž dojde k omezení katabolismu organismu. Sestra se může setkat i se situací, kdy dojde k odmítnutí dietních aminokyselinových směsí. Tuto situaci je třeba respektovat a omezit na malé množství nebo dokonce i na 24 – 48 hodin vysadit úplně (Centrum PKU Vinohrady, 2013b).

1.9.1 Ošetřovatelská péče o dítě s fenylketonurií trpící průjmovým onemocněním

V případě, že dítě s fenylketonurií onemocní průjmy, je nejdůležitějším úkolem sestry dohlížet na dodržování pitného režimu a doplňování potřebných solí organismu, formou infuzní terapie, které jsou v této situaci nejdůležitějším krokem k rychlému uzdravení dítěte (Centrum PKU Vinohrady, 2013b).

Jak konstatuje Slezáková (2010), je průjem charakterizován jako opakované vyprazdňování řídkých nebo vodnatých stolic. Jak uvádí Leifer (2004), čím je dítě menší a trpí průjmy, tím je ohroženější k velkým ztrátám vody a solí, které jsou důležité pro normální funkci organismu dítěte. Velmi dobrým ukazatelem dobře zajištěné hydratace dítěte je pro sestru močení nemocného dítěte. V případě větších ztrát tělesných tekutin je viditelně snížené množství vyloučené moči nebo dítě může pociťovat žízeň.

Jak uvádí Centrum PKU Vinohrady (2013b), je hlavním úkolem sestry obnova standardního obsahu tělesných tekutin pomocí rehydratačních roztoků. V této době není doporučeno dítěti podávat jakoukoli stravu.

V této fázi podáváme dítěti přípravek s názvem Kulíšek, rozpuštěný v převařené vodě. Efekt takto podávaných přípravků na obnovení hydratace můžeme pozorovat již za 4 hodiny od začátku podávání připraveného přípravku. Příznakem navrácení dobré hydratace je zvýšené močení u dítěte (Komárková a Hejčmanová, 2004).

Dále je velmi důležité po ustoupení akutní fáze příznaků onemocnění obnovit normálního příjmu potravy. Většinou se po ukončení podávání rehydratačních roztoků můžeme vrátit k normálnímu stravování dítěte. Častým podáváním dovolené stravy dítěti obnovujeme normální funkci poškozených střevních buněk nemocí a průjem u dítěte tak ustupuje rychleji (Centrum PKU Vinohrady, 2013b).

V realizaci ošetrovatelského plánu je velmi důležité dodržování klidového režimu u dítěte, poučení doprovázejícího rodiče o úlevové poloze. Používáme vždy pomůcky na jedno použití. Zajišťujeme vždy zvýšenou hygienickou péči v okolí konečníku jako prevenci opruzenin (Slezáková et al., 2012).

1.9.2 Ošetrovatelská péče o dítě s fenylketonurií po operaci

Děti s fenylketonurií jsou velmi citlivé na pokles krevního tlaku, ke kterému často dochází při celkové anestezii, kdy může dojít až k zástavě srdeční činnosti (National PKU Alliance, 2017).

Jak uvádí National PKU Alliance (2017), by měli být vždy velmi důkladně informováni anesteziologové o tom, že dítě trpí fenylketonurií. Dále by také anesteziologové měli u takto nemocných jedinců podávat antikonvulzivní anestetika, aby se předcházelo hrozcím křečím u nemocného jedince fenylketonurií (Vockley et al., 2014).

Dále pak Centrum PKU Vinohrady (2013a) konstatuje, že po operačním výkonu je nemocnému jedinci podávána tekutá strava, tedy jsou podávány dovolené nápoje neobsahující aspartam. Vždy je velmi důležitý návrat zpět k normálnímu stravování jedince (Centrum PKU Vinohrady, 2013a).

1.9.3 Ošetrovatelská péče o dítě s fenylketonurií při horečnatých stavech

Při horečnatém onemocnění u dítěte s PKU dochází hlavně k velkému hromadění fenylalaninu v krvi, protože tělo nezpracovává tuto bílkovinu jako zdroj energie (Komárková a Hejčmanová, 2004). Vzestup fenylalaninu nastává vždy se zvýšenou tělesnou teplotou u dítěte i přes přísné omezení nebo zcela vynechání fenylalaninu v podávané stravě. Komárková a Hejčmanová (2004) tvrdí, že po odeznění horečnatého stavu se hladina fenylalaninu vrací zpět k hodnotám, které mělo dítě v plném zdraví.

V akutní fázi onemocnění je dítětem odmítána strava z důvodů ztráty chuti a dítě vyhledává pouze tekutiny (Slezáková et al., 2012).

Velmi podstatným opatřením v poskytované péči o dítě je v této situaci zajištění dostatečného množství tekutin sestrou, aby nedocházelo k dehydrataci dítěte (Slezáková et al., 2012).

2 CÍLE PRÁCE A VÝZKUMNÉ OTÁZKY

Hlavním předmětem výzkumného šetření bylo zmapovat znalosti sester a rodičů o fenylketonurii. Na základě výzkumného šetření byly stanoveny tyto cíle.

2.1 Cíle práce

Popsat specifika ošetrovatelské péče o dítě s fenylketonurií.

Vyhodnotit znalost sester o fenylketonurii.

Zjistit znalosti rodičů dětí s fenylketonurií o průběhu, diagnostice a terapii daného onemocnění.

2.2 Výzkumné otázky

Jaká jsou specifika ošetrovatelské péče o dítě s fenylketonurií?

Jaká je znalost sester o diagnostice a léčbě fenylketonurie?

Jaké jsou znalosti rodičů dětí s fenylketonurií o diagnostice a léčbě tohoto onemocnění?

2.3 Operacionalizace pojmů

Rokyta (2015) uvádí, že *fenylketonurie* je onemocnění autozomálně recesivní, které se projevuje jako porucha metabolismu aminokyselin a jejich fenylalaninhydroxylázy.

Mrosková et al. (2006) uvádějí, že *nízkobílkovinná dieta* přísně omezuje přísun bílkoviny (fenylalaninu) ve stravě nemocného jedince.

Ošetrovatelská péče je soubor ošetrovatelských činností a výkonů, které mohou být poskytovány jednotlivci nebo skupině pacientů (Slezáková et al., 2012).

Novorozenecký screening je celoplošné vyhledávání chorob v preklinickém stadiu pro včasnou diagnostiku a léčbu, ještě před poškozením zdraví dítěte (Novorozenecký screening, © 2017).

Fenylalanin je aminokyselina, která se vyskytuje ve všech bílkovinných molekulách živočišných i rostlinných organismech (Národní sdružení PKU a jiných DMP, © 2017).

3 METODIKA VÝZKUMU

3.1 Použitá metoda

Ke zpracování empirické části práce byla použita kvalitativní metoda výzkumného šetření. Technikou sběru dat byly v bakalářské práci použity hloubkové nestandardizované rozhovory se sestrami a s rodiči nemocných dětí (viz přílohy 1 a 2). Jak udává Švaříček a Šed'ová (2007, s. 159) „Rozhovor je nejčastěji používanou metodou sběru dat v kvalitativním výzkumu.”

První výzkumné šetření probíhalo na Dětském oddělení Nemocnice České Budějovice a.s. se souhlasem Mgr. Moniky Kyselové, MBA náměstkyně pro ošetrovatelskou péči (viz příloha 3), vrchní sestry Dětského oddělení, Staničních sester jednotlivých stanic dětského oddělení a jednotlivých dotazovaných sester pracujících na Dětském oddělení. Jednotlivé otázky pro sestry jsou k nahlédnutí v příloze 1.

Druhé výzkumné šetření probíhalo s rodiči dětí, která trpí onemocněním PKU. Šetření bylo realizováno s rodiči po předchozí slovní domluvě a slovním souhlasu poskytnout odpovědi na předem připravené otázky (viz příloha 2). Věkové období dětí na edukačním kurzu bylo od batolecího věku po předškolní věk. Rodiče nemocných dětí jsem osobně oslovila na edukačním kurzu pro rodiče dětí s fenylketonurií, který byl pořádán Centrem pro léčbu PKU v prostorách Fakultní nemocnice Královské Vinohrady a který se uskutečnil 18. března 2017.

Všechny rozhovory byly zpracovány zvukovým zápisem, který byl následně zpracován metodou „tužka a papír” do kategorizačních skupin (Švaříček a Šed'ová, 2007). Ukázka zpracování rozhovoru metodou „tužka a papír“ je v příloze 4. Dále pak byly odpovědi z jednotlivých rozhovorů rozděleny do kategorizačních skupin a následně chronologicky zařazeny. Sběr všech dat probíhal v období od 25. března 2017 do 25. dubna 2017.

3.2 Charakteristika výzkumného souboru

První výzkumný soubor byl tvořen 5 sestrami, které trvale pracují na Dětském oddělení. Oslovené sestry byly ochotné poskytnout rozhovor po předchozí domluvě. Praxe všech dotazovaných sester se pohybovala v rozmezí od 5 let do 40 let. V bakalářské práci jsou tedy sestry označovány jako S1, S2, S3, S4 a S5.

Dále je v bakalářské práci uveden druhý výzkumný soubor, který je tvořen rodiči dětí s fenylketonurií, kteří jsou v práci označováni jako R1, R2, R3, R4 a R5. Dotazování rodinní příslušníci nemocných dětí byly všechno matky nemocných dětí.

Zvolen byl záměrný výběr respondentů metodou řetězového referenčního výběru (výběru sněhové koule). Počet respondentů bude určen teoretickým nasycením získaných dat.

4 VÝSLEDKY

4.1 *Empirická data*

Předložená empirická data jsou zaměřena na zjištění ošetrovatelské péče o dítě s fenylketonurií a informovanost rodičů takto nemocných dětí.

Prvním předmětem zrealizovaného výzkumu je popsat specifika ošetrovatelské péče prováděné sestrami na Dětském oddělení. A vyhodnotit znalosti sester v oblasti ošetrovatelské péče o děti s fenylketonurií.

4.2 *Kategorizační skupiny u rozhovorů se sestrami*

První kategorizační skupina má název příčiny vzniku onemocnění fenylketonurie. Jako druhou kategorizační skupinu máme uvedené příznaky onemocnění fenylketonurie. Třetí kategorizační skupina nese název ošetrovatelská péče během hospitalizace, která má mnoho podkategorií. Jedná se například o diagnostika onemocnění PKU, léčba onemocnění PKU, výživa dítěte s PKU, vhodné potraviny pro dítě s PKU, nevhodné potraviny pro dítě s PKU a poslední podkategorií jsou aminokyselinové přípravky a možné komplikace podání. Závěrečná kategorizační skupina se nazývá informace před odchodem domů z nemocnice.

4.3 *Znalost sester o příčinách vzniku onemocnění fenylketonurie*

Z provedených rozhovorů je patrné, že oslovené sestry na Dětském oddělení jsou dobře informované o onemocnění fenylketonurie a o tom, o jaké onemocnění se jedná. I přes to, že výskyt tohoto onemocnění není častý, sestry se shodovaly na odpovědi k této položené otázce.

Všechny dotazované sestry uvádějí, že hlavní příčinou vzniku tohoto onemocnění je genetická vada. S5 uvedla, že: „*Je zde porušen nebo zcela chybí jeden z enzymu, který je důležitý pro rozklad bílkoviny*“. I dotazovaná S2 uvedla, že chybí enzym pro správné zpracování bílkovin. Dotazovaná S3 uvedla, že: „*Je to vrozená metabolická vada,*

dědičně přenosná, ale typ chromozomu, který je poškozen, netuším“. S5 dodává, že se jedná o autozomální dědičné onemocnění.

4.4 Znalosti sester o příznacích onemocnění fenyلكetonurie

Na tuto otázku odpovídaly sestry velmi rozdílně. Komunikační partnerky se shodují v odpovědi, že děti mají světlý typ kůže.

S3 odpověděla následovně, že: „Mají světle plavé oči, plavou pleť a vlasy, světlou kůži, když se ta choroba už rozjede tak, jsou přítomné křeče, dítě je mentálně retardované, moč je cítit po myšíně, ale nikdy jsem to neviděla a ani necítila.“ Dotazovaná S5 se shoduje s dotazovanou S3 na odpovědi, že moč dítěte páchne po myšíně a odpověděla takto: „ Bledé dítě a moč a možná i pot dítěte páchne po myšíně.“

S2 odpověděla, že u nemocného dítěte s fenyلكetonurií se mohou vyskytovat otoky na těle. Dále také S4 dodává ke své odpovědi, že tyto nemocné děti jsou modrooké.

Nejvýznamnějším příznakem fenyلكetonurie je velmi typický zápach moči a potu dítěte po myšíně. Tento příznak uvedly pouze dvě z oslovených sester.

4.5 Ošetrovatelská péče během hospitalizace

Na otázku, která byla zaměřena na ošetrovatelskou péči o dítě během hospitalizace v nemocnici, odpovídaly sestry jednotně. Z velké části se dotazované sestry shodly na většině vhodných a nevhodných potravinách, které mohou, nebo nemohou konzumovat takto nemocní jedinci.

Všechny dotazované sestry se shodly na diagnostice onemocnění fenyلكetonurie a správně odpověděly, že jde o novorozenecký screening, ve kterém je odebírána kapilární krev novorozence.

4.5.1 Diagnostika onemocnění PKU

Všechny dotazované sestry se shodly na odpovědi k této položené otázce. V oblasti diagnostiky fenylketonurie mají dotazované sestry dostatečné informace.

Oslovené S1, S2, S3, S4 a S5 se shodují, že diagnostikou onemocnění fenylketonurie je novorozenecký screening. S3 ke své odpovědi dodává následující: „*Provádí se u všech dětí, u kterých to rodiče dovolí.*“

Dále dotazovaná S4 objasnila z jakého biologického materiálu se daný odběr provádí: „*odběr kapilární krve z patiček novorozence*“. I dotazovaná S5 odpověděla, že se nemoc PKU diagnostikuje novorozeneckým screeningem a dále také odpověděla: „*Dále se to asi řeší ve specializovaném centru.*“

Dle oslovených sester se novorozenecký screening provádí do 72 hodin od porodu. Provádí se odběrem kapilární krve z patičky novorozence. Musí být vždy podepsaný zákonným zástupcem informovaný souhlas. Dále se pak odebrané vzorky na speciálním filtračním papírku zasílají do specializovaných laboratoří, kde vyhodnocují výsledky. Tento screening se provádí celoplošně v celé České republice.

4.5.2 Léčba onemocnění PKU

Všechny sestry (S1, S2, S3, S4 i S5) se shodují, že léčba fenylketonurie spočívá v dodržování přísné diety s velkým omezením přísunu bílkoviny ve stravě. S5 k této odpovědi dodává: „*Dále jsem se setkala s metodou léčby této speciální diety s lékem KUVAN.*“

S1 a S2 se shodují, že takto nemocní jedinci musí užívat naordinovanou farmakoterapii od lékaře.

Tyto bílkoviny se doplňují pomocí aminokyselinových směsí podávaných těmto pacientům. Pouze oslovená S3 uvedla: „*Dodávají se jim nějaké speciální aminokyseliny.*“

4.5.3 Výživa dítěte s PKU

V oblasti výživy měly sestry za úkol odpovědět na otázku, na jakém principu je založená nízkobílkovinná dieta. Dotázané S2, S3, S4 a S5 se shodují, že se musí omezit přísun bílkovin v přijímané stravě dítěte. Jedná se o látku fenylalanin. S3 konstatovala: *„na principu, že jim vadí fenylalanin, takže oni ho musí omezovat“*.

Dle komunikačních partnerek se stanovuje hodnota tolerovatelného fenylalaninu pomocí pravidelného vážení jedince s PKU. Dále také S3 uvedla, že se musí určovat množství fenylalaninu: *„podle hmotnosti, pohlaví“*.

4.5.4 Nevhodné potraviny pro děti s fenylketonurií

Na položenou otázku ohledně nevhodných potravin se všechny dotazované sestry (S1, S2, S3, S4 i S5) shodly, že dítě s fenylketonurií nesmí konzumovat maso. S5 přímo uvedla: *„Jedná se hlavně o maso a to vlastně jakékoli maso.“*

Jednotlivé sestry dále vyjmenovávaly i jiné nevhodné potraviny. Například S2 odpověděla: *„Luštěniny, ryby, mléčné výrobky.“* S odpovědí, že nedovolenými potravinami jsou mléčné výrobky a ryby, se ztotožňuje i dotazovaná S3. Tato dotazovaná sestra S2 mi přesně nedokázala uvést požadovaných pět potravin *„protože nám chodí už připravená strava z kuchyně“*. Dále sestra S3 zmínila jako nevhodné potraviny sýry, salámy, pečivo a čokolády. S touto odpovědí se ztotožňuje i sestra S4, která odpověděla následovně: *„Nesmí sýry, čokoládu nebo ještě nějaké pečivo.“*

Poslední oslovená S5 mi odpovídá: *„Vlastně jakékoli maso, mléko, jogurty, sýry pečivo, čokoládky.“*

Všechny výše vyjmenované potraviny patří k zakázaným potravinám pro děti, kterým byla diagnostikována fenylketonurie.

Pouze jedna oslovená sestra nedokázala vyjmenovat nevhodné potraviny pro děti s fenylketonurií.

4.5.5 Vhodné potraviny pro děti s fenylketonurií

V oblasti dovolených potravin se všechny sestry (S1, S2, S3, S4 a S5) shodly, že děti mohou konzumovat ovoce a zeleninu. Společně dotázané sestry S1, S3 i S5 zmínily, že mezi vhodné potraviny patří i různé nízkobílkovinné potraviny. Například S1 uvedla nízkobílkovinné mléko. S3 jmenovala speciální mouku a S5 doplnila nízkobílkovinné těstoviny.

Jediná S2 uvedla „tuky“ jako další dovolenou potravinu. I sestra S1 uvedla jako vhodnou potravinu marmeládu.

S4 a S5 se shodly v odpovědi, že dovolená je rýže a brambory.

4.5.6 Aminokyselinové přípravky a možné komplikace jejich podání

Všechny komunikační partnerky se shodly, že podávání aminokyselinových přípravků dítěti s fenylketonurií je důležité.

Dle komunikačních partnerek děti s fenylketonurií potřebují aminokyselinové přípravky pro správný tělesný a psychický vývoj. Jak konstatovala S1: „jsou dobré hlavně pro jeho psychomotorický vývoj“. S3 doplňuje svoji odpověď: „jinak by děti zemřely“.

Oslovená sestra S2 uvedla, že díky nízkobílkovinné dietě ve stravě chybí bílkoviny, které jsou velmi důležité pro dítě a jeho správný vývoj. Dále pak komunikační sestra S5 tvrdí: „Tak vlastně je to nejdůležitější a jediný způsob, jak nemocnému dítěti doplnit chybějící bílkoviny.“

Dále se otázka zabývá možnými komplikacemi, které mohou nastat při špatném podání aminokyselinové směsi nebo špatně připraveným léčebným přípravkem. Jedna z dotazovaných sester S2 uvedla, že nezná žádné možné komplikace při podávání těchto léčebných přípravků, protože se s přípravky za svoji praxi nikdy nesetkala.

Jako možné komplikace S1 uvedla, že: „Mohl by nastat až metabolický rozvrat, nějaké střevní záněty nebo i selhání ledvin.“

Dále pak také dotazovaná S2 uvádí jako jednu z možných komplikací špatného podávání léčebných přípravků křeče, kožní projevy, neklid dítěte i trvalé poškození mozku. Také dotazovaná S4 se shoduje s S2 v odpovědi, že dítě může trpět křečemi.

Dále se také shoduje odpověď tázané S4 s odpovědí S5, která také odpověděla, že k možným komplikacím patří průjem u dítěte. Také oslovená S5 doplnila svoji odpověď o další možné komplikace podání léčebných přípravků: „*mohou nastat žaludeční problémy, bolest břicha*“.

4.5.7 Informace před odchodem domů z nemocnice

Na závěrečnou otázku, jaké jsou nejčastější rady a informace, které sestry podávají rodičům, při propuštění dítěte do domácího ošetřování, byly sestry velmi sdílné. Všechny sestry (S1, S2, S3, S4, S5) se shodly, že nejvýznamnější je edukace o dodržování určené nízkobílkovinné diety a potravinách, které mohou děti s PKU konzumovat.

Oslovené sestry S1 a S5 se shodují na doporučení pravidelných kontrol ve specializovaných centrech pro léčbu PKU. S2, S4 i S5 odpověděly, že podávají informace o pravidelném podávání léčebných aminokyselinových přípravků, pro doplnění bílkovin. S3 dodává jako velmi důležité zajistit kontakt na nutričního terapeuta.

S2 a S3 dále uvádějí, že podávají informaci o tom, že se u pacienta s PKU má pravidelně kontrolovat jeho hmotnost, protože nízkobílkovinná dieta povoluje velkou konzumaci sacharidů.

4.6 Kategorizační skupiny u rozhovorů s rodiči

První kategorizační skupina je nazývána sdělení diagnózy rodičům nemocného dítěte, která má následující podkategorie způsob získání informací o PKU, vyrovnání se skutečností nepříznivé diagnózy. Druhou skupinou je péče v domácím prostředí, kde jsou uvedeny následující podkategorie a to správné stravování a péče o takto nemocné dítě a problémy ve stravování. Třetí kategorizační skupina nese název finanční nákladnost speciální diety. Poslední z kategorizační skupiny se nazývá získávání nových informací o PKU.

4.7 Sdělení diagnózy rodičům nemocného dítěte

Po sdělení negativní informace o tom, že jejich dítěti byla diagnostikována dědičná metabolická vada fenylketonurie, všichni dotazovaní rodiče odpověděli, že tento zjištěný fakt pro ně byl velmi náročný.

Dvě z komunikačních partnerek R4 a R5 odpověděly, že již doma jedno dítě s fenylketonurií mají. Například matka R5 odpověděla: „*Nás s manželem mrzelo, že i naše druhá dcera má PKU.*“ Naopak matka R4 řekla: „*Vzhledem k tomu, že už máme jedno dítě s fenylketonurií doma, tak to nebyl takový šok, jako u našeho prvního dítěte.*“

Ostatní dotázaní rodiče se s takovou diagnózou setkali poprvé. Jak uvedla R1: „Fakt o tom, že je vlastně Vojta nemocný, byl celkem náročný, ale potom, když mi to bylo dobře vysvětleno, tak jsem pochopila, že nejde v podstatě o nic strašného.“ Tato matka také uvedla, že nejdříve byla velmi rozrušená a vystrašená, protože jí volali z centra pro léčbu PKU, aby se urychleně dostavili do nemocnice na kontrolu i po tom, co byli dávno propuštěni z porodnice domů.

Matka R2 sdělila, že: „*Bylo to náročné, hodně to bylo náročné na psychiku moji i manželovu.*“ Matka R2 dodala, že po získání dostatečného množství dalších informací, které jí poskytla lékařka v metabolickém centru, začala kladně vstřebávat informace a byla klidnější. I matka R3 sdělila: „*Tak nejdříve jsem brečela.*“ K této odpovědi ještě dále uvedla, že když dostala i další informace o nemoci, velmi se uklidnila, protože zjistila, že se nejedná o onemocnění, které ohrožuje život jejího dítěte.

4.7.1 Způsob získání informací o PKU

Na otázku týkající se získání informací o onemocnění všechny matky odpovídaly, že nejvíce užitečných rad jim poskytly sestry v daném nemocničním zařízení.

Jak uvádí R1: „*Nejvíce informací mi daly sestry v nemocnici, ošetřující lékař v porodnici a lékaři z centra pro léčbu fenylketonurie*“. Komunikační partnerky R3 a R4 se shodují na tom, že velké množství užitečných rad získaly v centru PKU. R4 k tomu dodává: „*Nejvíce nám pomohla paní doktorka v centru PKU.*“

Dotazovaní rodiče R2 a R4 se shodli na tom, že spoustu informací dostali od nutriční terapeutky. Jak uvedla R2: „*Hodně informací mi dala nutriční terapeutka v Brně.*“

4.7.2 Vyrovnání se skutečností nepříznivé diagnózy

Jak uvedly komunikační partnerky R1, R2 a R3, byl to pro ně velký šok a velká změna v jejich domácnosti. Tyto komunikační partnerky také odpověděly, že nejdůležitější je pro ně zajistit všechno nejlepší pro jejich dítě. R2 odpověděla: *„Bylo to hodně takové, bych řekla překvapující, ale spousta se toho změnilo dostatkem informací, co nás čeká a tak.“*

Zbývající dvě komunikační partnerky R4 a R5 se shodují, že toto zjištění jejich život a chod rodiny nijak výrazně nezměnil, protože se již o jedno dítě s onemocněním PKU starají. Také R5 uvedla, že její první dcera má slabší formu PKU a její druhé dceři diagnostikovali středně těžkou formu PKU a proto odpověděla: *„Akorát budeme muset upravit znovu stravování, ale v podstatě se tím pro nás nic nezmění.“*

4.7.3 Správné stravování takto nemocných dětí

Nejdůležitější je správné stravování dítěte s touto diagnostikovanou fenylketonurií. Dle zpracovaných rozhovorů je patrné, že při stravování dítěte jsou vždy přítomni rodiče, protože děti se nacházejí v batolecím věku.

Jak uvedla R1: *„Tak našemu Vojtovi je teprve rok, takže to jde velmi dobře, protože sní jen to, co mu sama dám.“* I R2 uvedla, že začátky stravování nebyly složité, protože rodiče dávali Sáře pouze dovolené potraviny. R2 také uvedla, že: *„My hnedka od začátku Sáře vysvětlujeme, že to, co mohou ostatní děti naše Sára jen tak nemůže.“*

I R3 uvedla ve svojí odpovědi, že zatím je jejich syn velmi malý na to, aby mohl sám konzumovat i nějaké jiné potraviny než, ty které mu mohou dát jeho rodiče. Ve svojí odpovědi uvedla: *„Tak pořád podáváme jen sunárek a ty bílkovinné přípravky.“*

Dále R4 uvedla, že stravování u staršího syna probíhá velmi dobře a je jednoduché, protože si do školy nosí svačiny i obědy, které může bez omezení konzumovat: *„U našeho menšího syna je to jednoduché, protože vlastně nemůže jíst, co mu sama nedám.“* Poslední matka R5 odpovídala: *„Dcera dostává svačiny a obědy do školy.“*

4.7.4 Problémy se stravováním

V problematice stravování se oslovené matky R1, R2 a R3 jednoznačně shodly na faktu, že se nejvíce bojí o to, aby nedošlo k podání špatné potraviny, které jsou pro speciální dietu nevhodné. Matka R3 dále uvedla: „*Nechci, aby bylo Marečkovi špatně.*“ Dalším problémem ve stravování je, aby děti nekonzumovaly nevhodné nebo zcela zakázané potraviny.

Také matky R4 a R5 se shodly na odpovědi, že momentálně se nesetkaly s žádnými problémy. Pouze R5 v rozhovoru zmínila, že její starší dcera má problémy s kůží a trpí atopickým ekzémem.

4.8 Finanční nákladnost speciální diety

Finanční stránka této diety je velmi nákladná a zatěžující rodinu, na čemž se shodly všechny dotazované komunikační partnerky. Některé komunikační partnerky i uvedly, o jakou konkrétní částku měsíčně se navyšuje rodinný rozpočet.

Matka R2 uvedla: „Největší zátěží je v naší rodině ta speciální strava, která se pohybuje v průměru tak finančně okolo 7 – 8 tisíc korun každý měsíc.“ Také ještě R2 dodala, že k této speciální stravě by mohla jejich dcera užívat lék Kuvan, ale nemohou si dovolit doplácet velké doplatky na tento lék. R3 uvedla: „Nějak jsme to počítali a vyšlo to asi tak okolo 6 tisíc,“ touto informací se v konkrétních částkách komunikační sestry rozchází. I matka R5 uvedla konkrétní částku. Také matka R4 uvedla například informaci: „Organizace NUTRICIA se snaží o to, aby bylo možné přidělování příspěvků na potraviny pro fenylketonuriky.“ Tuto informaci se komunikační partnerka dozvěděla na edukačním kurzu o bílkovinných přípravcích od firmy NUTRICIE.

4.9 Získávání nových informací o PKU

Na závěrečnou otázku, ohledně získání nových informací o fenylketonurii, se čtyři z pěti komunikačních partnerek shodly na informaci, že nejvíce nových poznatků o onemocnění získávají v Centru léčby PKU. Uvedené R1, R2 a R5 se vyjádřily tak, že

centrum PKU pořádá edukační kurzy pro rodiče takto nemocných dětí. R1 konstatuje: *„Nám nejvíce pomáhají v centru PKU, kde nás zvou na edukační kurz.y“*

Dále tři z pěti dotazovaných rodičů se shodují na odpovědi, že hodně informací se dá zjistit v dnešní době na internetu. Jak tvrdí R2: *„Tak nejvíce informací čerpáme na internetu“*. I dotazovaná R3 uvedla: *„Sleduju stránky PKU sdružení.“*

Komunikační partnerka R1 odpověděla, že: *„Obecné informace nám poskytuje i ošetřující lékař.“*

5 DISKUZE

Tato část bakalářské práce se zaměřuje na celkové shrnutí zpracovaných a vyhodnocených výsledků, které byly získány na základě výzkumného šetření s rodiči nemocných dětí a sestrami z dětského oddělení.

Kvalitativní výzkumné šetření bylo provedeno technikou hloubkových nestandardizovaných rozhovorů s pěti sestrami pracujícími na Dětském oddělení.

Při prováděném výzkumném šetření jsme zjišťovali znalosti sester o fenylketonurii, jeho diagnostice a léčbě. Dále jsme zjišťovali informovanost rodičů dětí s fenylketonurií o diagnostice a léčbě tohoto onemocnění.

Dědičné metabolické onemocnění fenylketonurie se vyskytuje v populaci vzácně, ale i přes to, nebo právě proto je nutné mu věnovat pozornost. Komplexní a odborná ošetrovatelská péče o dítě s fenylketonurií je nejlepším předpokladem pro zlepšení zdravotního stavu nemocného jedince. Základem poskytování dobré ošetrovatelské péče je hlavně dostatek informací o dané problematice onemocnění. Důležité je také dosažené vzdělání sester, které pracují na Dětském oddělení. Jedna z dotazovaných sester měla pouze středoškolské vzdělání s vystudovaným oborem Všeobecná sestra. Všechny další tázané sestry měly pregraduální bakalářské vzdělání. Pouze jedna z dotazovaných sester má postgraduální vzdělání modul Ošetrovatelství v pediatrii. Dle našeho názoru, že na Dětském oddělení by měly pracovat dětské sestry s dokončeným postgraduálním vzděláním, aby měly všechny kompetence k vykonávání kvalitní ošetrovatelské péče.

První výzkumná otázka je zaměřená na specifika ošetrovatelské péče o děti s fenylketonurií.

Muntau (2014) uvádí, že hlavním a nejdůležitějším cílem v ošetrovatelství o pacienta s fenylketonurií je včasná diagnostika onemocnění a následné dodržování stanoveného dietního režimu.

Všechny sestry se shodly, že hlavní diagnostikou fenylketonurie je novorozenecký screening. Dvě ze sester správně uvedly, že diagnostikou novorozeneckého screeningu se mohou odhalovat i jiná dědičná onemocnění. Jak uvádí novorozenecký screening (2015), v současné době odběr kapilární krve novorozence odhaluje 18 onemocnění. Pouze některé sestry uvedly, že se screeningové vyšetření provádí odběrem kapilární krve z patičky novorozence.

Jak uvádí Centrum PKU Vinohrady (2013a), jedním z hlavních úkolů sestry je zjištění potřebných informací od pacienta nebo rodičů pacienta. Důležité je vždy zjistit přesnou denní dávku tolerovaného množství fenylalaninu. Také je velmi důležité zajištění léčebného přípravku. S touto informací se shodla pouze jedna dotazovaná sestra, která uvedla, že zjišťuje tyto informace.

Oslovené sestry vyjmenovaly další potřebné intervence spadající do ošetrovatelské péče o děti s tímto onemocněním. Mezi další úkony ošetrovatelské péče patří edukace o konzumaci vhodných potravin. Všechny sestry se shodly, že je důležité edukovat rodiče o pravidelném podávání aminokyselinových léčebných přípravků dětem. Sestry také uvedly nutnost kontaktovat nutričního specialistu jako nezbytnou podmínku zajištění multidisciplinarity péče. Tuto informaci uvádí Štajnochová (2012), sestra musí po předchozí konzultaci s lékařem zajistit konzultaci s nutričním terapeutem v daném nemocničním zařízení, který vytvoří a zajistí vhodné stravování hospitalizovaného dítěte.

Onemocnění je způsobeno genetickou mutací, která se v průběhu života nemění (Pazdírková a Komárková, 2010). Nejúčinnější léčba fenylketonurie spočívá v dodržování přísné diety s omezením příjmu bílkovin (Sobotka, 2013). S názorem autora Sobotky se shodují všechny sestry. Uvedly, že nejefektivnější léčbou fenylketonurie je dodržování nízkobílkovinné diety. Jak uvádí Komárková a Hejčmanová (2004), musí se s nízkobílkovinnou dietou začít co nejdříve po narození dítěte, nejlépe před dosažením 21. dne života nemocného novorozence. Tuto informaci k začátku dodržování diety nevedla žádná z dotazovaných sester.

Základním principem diety je přísné omezení přísunu fenylalaninu ve stravě nemocného jedince. Omezení se vztahuje na velké množství běžně dostupných potravin (Mrosková et al., 2006). Vyloučením potravin, které obsahují velké množství fenylalaninu, předcházíme ireverzibilním poruchám na zdraví dítěte. Sestry se shodly na odpovědi, že

dítě s fenylketonurií musí ze svého jídelníčku vyloučit maso, které je velkým zdrojem fenylalaninu. U dovolených potravin se sestry shodly na konzumaci ovoce a zeleniny. Sestry jsou schopné také vyjmenovat i další vhodné potraviny, které mohou děti s PKU konzumovat. Jedná se hlavně o rýži a brambory. Jak uvádí Komárková a Hejčmanová (2004), jedinci s PKU mohou konzumovat v omezeném množství i běžné přílohy, jako jsou brambory nebo rýže.

Některé sestry svoje odpovědi k léčbě fenylketonurie doplnily o podání farmakoterapie. Pouze jedna ze sester uvedla lék KUVAN, který se u tohoto onemocnění užívá.

Při rozhovorech se sestrami žádná neuvedla jiné možnosti nebo způsoby léčby. Dle našeho názoru je to proto, že jde o málo časté onemocnění a léčba je nová.

Druhá výzkumná otázka byla zacílena na znalosti sester o diagnostice a léčbě fenylketonurie.

Diagnostika fenylketonurie se provádí screeningovým vyšetřením z kapilární krve novorozence. K vyšetření stačí kapka kapilární krve novorozence na filtrační papírek. Tato metoda odběru se nazývá metoda suché kapky (Honzík et al., 2013).

Dotazované sestry na Dětském oddělení mají všechny dostatečné znalosti o prováděném novorozeneckém screeningu, který se provádí plošně u všech novorozenců se souhlasem jejich zákonných zástupců. Všechny sestry na Dětském oddělení uvedly, že onemocnění fenylketonurie se diagnostikuje vždy tímto screeningem. V současné době se novorozenecký screening provádí na Neonatologickém oddělení Nemocnice České Budějovice a. s.

Jak uvádí novorozenecký screening (2015), v současné době odběr kapilární krve novorozence odhaluje 18 onemocnění. Tento odběr se provádí i novorozencům, kteří se narodili mrtví nebo zemřeli ještě před samotným odběrem. Počet onemocnění zmínila ve své odpovědi pouze jedna sestra, protože uvedla, že dříve pracovala na Novorozeneckém oddělení, kde se tyto odběry krve na screening provádějí. Oproti tomu žádná jiná z oslovených sester tuto informaci ve své odpovědi neuvedla.

Sestry z Dětského oddělení prokázaly o odběru krve na screening velmi dobrou znalost. Jedna z dotazovaných sester dokonce uvedla dva případy, kdy rodiče nedovolili provedení tohoto vyšetření u svého dítěte. Dle jejího názoru rodiče nedali souhlas s odběrem, protože rodiče nebyli dostatečně edukováni zdravotnickým personálem o nutnosti provedení vyšetření pro odhalení dědičných metabolických onemocnění.

Proto, jak uvádí Novorozenecký screening (2015), je velmi důležitá edukace matky o provedení odběru pro toto vyšetření. Matka by měla být dostatečně edukována společně sestrou a lékařem o důležitosti provedení onemocnění již v posledním trimestru těhotenství. V oblasti problematiky metabolického onemocnění fenylketonurie by se proto měly všechny sestry i nadále více vzdělávat, aby probíhala dobrá komunikace mezi rodiči dítěte, sestrou a lékařem o nutnosti vyšetření. Komunikace mezi lékařem a matkou dítěte by měla být vždy na vhodné úrovni, sdělování informací by mělo být vždy velmi individuální. Sestra by měla matku informovat o samotném postupu, jak bude odběr krve z patičky probíhat.

Dále sestry uvedly postup odběru kapilární krve novorozenci. V dnešní době se první odběr kapilární krve novorozence provádí na novorozeneckém oddělení dané nemocnice. Další případný kontrolní odběr se provádí u praktického lékaře pro děti a dorost nebo ve specializovaném centru pro léčbu metabolických onemocnění.

Třetí výzkumná otázka je zaměřena na znalosti rodičů dětí s fenylketonurií o diagnostice a léčbě tohoto onemocnění .

V oblasti diagnostiky fenylketonurie mají oslovení rodiče dobré znalosti o odběru kapilární krve z paty novorozence na vrozená metabolická onemocnění. Všichni rodiče uvedli, že byli dostatečně informováni personálem nemocnice, jak se odběr krve bude provádět, k čemu odběr slouží a jak se daný odběr vyhodnocuje. Oslovení rodiče uvedli, že po edukaci sestrami o důležitosti novorozeneckého screeningu dovolili všichni provést tento odběr krve na vyšetření metabolických vad. Dle našeho názoru byli všichni dotazovaní rodiče velmi dobře informováni o důležitosti provedení odběru krve na novorozenecký screening.

K výzkumné otázce ohledně léčby fenylketonurie rodiče uvedli, že podstatné informace dostávají od lékařů a sester z dispenzarizačního centra, kam se svým dítětem docházejí

na pravidelné kontroly. Vhodnými potravinami pro nízkobílkovinnou dietu jsou především zelenina, některé druhy ovoce a tuky, které se mohou konzumovat bez velkého omezení (Centrum PKU Vinohrady, © 2013a). S touto odpovědí ohledně konzumace zeleniny, ovoce a tuků se ztotožňuje většina dotázaných rodičů. Dle našeho názoru mají dotázaní rodiče dostatečné informace ohledně povolených potravin pro dítě s fenylketonurií. Jako další také dotazovaní rodiče uvedli několik nevhodných potravin, které nemohou děti s fenylketonurií konzumovat. Jedná se například o veškeré maso, jakékoli masné výrobky, uzeniny, mléčné výrobky nebo běžně dostupné pečivo.

Dle oslovených rodičů je součástí speciální diety dětí s fenylketonurií také podávání léčebných aminokyselinových směsí k doplnění bílkovin pro jejich správný tělesný vývoj. Jak uvádí Ryšavá (2008), dalším krokem v dietě je zařazení bílkovin do jídelníčku v jiné formě, která neobsahuje fenylalanin. Tyto bílkovinné preparáty jsou zařazovány do jídelníčku dítěte formou prášků, tablet, kapslí, tyčinek nebo v připravených nápojích, které mohou být s příchutí nebo bez příchutě (Ryšavá, 2008).

Další možná léčba, kterou uvedl jeden z rodičů označený jako R2, je podávání léčebného přípravku zvaný Kuvan, který se podává nemocnému dítěti spolu s nízkobílkovinnou dietou. Také Vockley et al. (2014) tvrdí, že novou nadějí pro pacienty s fenylketonurií je syntetická forma BH₄ (tj. sapropterin dihydrochloride), který je znám pod jménem Kuvan.

6 ZÁVĚR

Cílem předkládané bakalářské práce bylo zmapovat vědomosti sester o ošetrovatelské péči o dítě s metabolickým onemocněním fenylketonurie. Metabolické onemocnění fenylketonurie se v České republice vyskytuje vzácně, a proto nás také zajímalo, na jaké úrovni jsou znalosti sester o tomto onemocnění. Osloveny byly sestry pracující na Dětském oddělení, které pečují o děti s tímto onemocněním.

Dle výsledků lze učinit závěr, že oslovené sestry mají dobré znalosti v problematice poskytování ošetrovatelské péče o dítě s fenylketonurií. Sestry dokázaly vyjmenovat příznaky onemocnění, léčbu tohoto onemocnění a dietní omezení provázející onemocnění.

Dále jsme zjišťovali úroveň informovanosti, jakou mají rodiče dětí s fenylketonurií o průběhu, diagnostice a terapii daného onemocnění. Dotazovaní rodiče mají velmi uspokojující informace o diagnostice onemocnění. Nejlépe jsou však rodiče těchto dětí informováni o dietním omezení a stravování dítěte s fenylketonurií. V této oblasti nám rodiče poskytli nejvíce informací.

Výstupem bakalářské práce je informační brožura s ucelenými informacemi týkajícími se příznaků, diagnostikou a léčbou fenylketonurií pro rodiče dětí s tímto onemocněním.

7 LITERATURA

1. BLAUD, N., SPRONSEN, F., J., LEVY, H., L., 2010. Phenylketonuria, *The Lancet*, 376(9750), 1417-1427. Doi: 10.1016/S0140-6736(10)60961-0.
2. CENTRUM PKU VINOHRADY, © 2013a. *Výživa hospitalizovaného pacienta* [online]. Praha: Centrum PKU Vinohrady [cit. 2017-03-17]. Dostupné z: <https://www.espku.cz/vyziva-hospitalizovaneho-pacienta-s-fenylketonurii/>
3. CENTRUM PKU VINOHRADY, © 2013b. *Péče o dítě s fenylketonurií v době nemoci* [online]. Praha: Centrum PKU Vinohrady [cit. 2017-03-17]. Dostupné z: <https://www.espku.cz/pece-o-dite-s-fenylketonurii-v-dobe-nemoci/>
4. DVOŘÁK, J., © 2017. *Metabolická pracoviště v České republice*. [online]. Praha: Národní sdružení PKU a jiných DMP, z. s. [cit. 2017-02-06]. Dostupné z: <http://www.nspku.cz/odkazy/metabolicka-pracoviste.html>
5. FERNANDES, J., 2008. *Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch*. 4. vydání. Praha: Triton. 607 s. ISBN 978-80-7387-096-6.
6. HOFFMANN, G. F., 2006. *Dědičné metabolické poruchy*. Praha: Grada. 416 s. ISBN 80-247-0831-0.
7. HONZÍK, T., ZEMAN J., 2012. Dědičné metabolické poruchy: historie a současnost. *Medicína a umění*. 2(20), 11-13. ISSN 1803-3679.
8. HONZÍK, T., ZEMAN. J., 2013. *Dědičné poruchy metabolismu v dětském věku*. Praha: Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví. 96 s. ISBN 978-80-87023-10-5.
9. HYÁNEK, J. © 2017. Screening. *Historie novorozeneckého screeningu v ČR*. Praha: Novorozenecký screening [online]. [2017-02-10]. Dostupné z: <http://www.novorozeneckyscreening.cz/historie-ns-cr>
10. JEŠINA, P., © 2017. Odběr. *Podrobný popis odběru novorozeneckého screeningu*. Praha: Novorozenecký screening [online]. [cit. 2017-01-15]. Dostupné z: <http://www.novorozeneckyscreening.cz/podrobny-popis-odberu-ns>

11. KLINIKA DĚTSKÉHO A DOROSTOVÉHO LÉKAŘSTVÍ Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy., © 2012. Pracoviště. Kliniky a oddělení. Klinika dětského a dorostového lékařství. *Informace pro pacienty*. [online]. [cit. 2017-02-10]. Dostupné z: <http://www.vfn.cz/pracoviste/kliniky-a-oddeleni/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/informace-pro-pacienty/>
12. KOMÁRKOVÁ, J., HEJCMANOVÁ. L., 2004. *Varíme zdravě a chutně pro fenylketonuriky*. Praha: Nadační fond docentky Blehové pro nemocné fenylketonurii. 271 s. ISBN 80-239-2877-5.
13. KOOLMAN, J., RÖHM, K., 2012. *Barevný atlas biochemie*. Praha: Grada, 2012. 512 s. ISBN 9788024729770.
14. KUBÁČKOVÁ, K., 2014. *Vzácná onemocnění v kostce*, Praha: Mladá fronta, 304 s. ISBN 978-80-204-3149-3.
15. LEDVINA, M., STOKLASOVÁ. A., CERMAN. J., 2009. *Biochemie pro studující medicíny*. 2. vydání. Praha: Karolinum. 548 s. ISBN 9788024614151.
16. LEIFER, G., 2004. *Úvod do porodnického a pediatrického ošetrovatelství*. Praha: Grada. 280 s. ISBN 80-247-0668-7.
17. MANÍKOVÁ, M., 2011. *PKU: JA to zvládnem*. Praha: Nutrica, 58 s. ISBN 978-80-254-9656-5.
18. MŇUKOVÁ, J., 2005. Fenylketonurie. *Výživa a potraviny*. 60(1), 17. ISSN 1211-846X.
19. MROSKOVÁ, S., SCHLOSSEROVÁ, A., BALKOVÁ. D., 2006. Výživa dieťaťa s fenylketonúriou. *Sestra: Odborný mesačník pre ošetrovatelstvo*. 9-10, 36-37. ISSN 1335-9444.
20. MUNTAU, A., 2014. *Pediatric*. 6. vydání. Praha: Grada. 608 s. ISBN 978-80-247-4588-6.
21. NÁRODNÍ SDRUŽENÍ PKU A JINÝCH DMP © 2017. *Zakázané a povolené potraviny u fenylketonurie* [online]. Praha: Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s. [cit. 2017 – 03 - 18] Dostupné z: <http://www.nspku.cz/potraviny/potraviny.html>
22. *National PKU Alliance*, 2017. [online]. PKU and the Brain: New Research and Therapies. [2017 – 04 - 02]. Dostupné z: https://npkua.org/portals/0/pdfs/pkubrain/PKUBrain-PKU_full.pdf

23. NEVORAL, J., 2013. *Praktická pediatrická gastroenterologie, hepatologie a výživa*. Praha: Mladá fronta. Edice postgraduální medicíny. 680 s. ISBN 978-802-0428-639.
24. *Novorozenecký screening*, 2015. [online]. Novorozenecký screening. [cit. 2017-03-15]. Dostupné z: <http://www.novorozeneckyscreening.cz/ov-informacni-materialy>
25. NUTRICIA © 2017. Výživa při metabolických poruchách [online]. Praha: Nutricia a.s. [cit. 2017 – 04 – 21] Dostupné z: <http://www.nutriciamedical.cz/nase-pripravky/vyziva-pri-metabolickyh-poruchach/informace.html>
26. PAZDÍRKOVÁ, R., KOMÁRKOVÁ, J., 2010. *Fenylketonurie a mateřství*. Praha: Klinika dětí a dorostu 3. lékařské fakulty UK a Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, 53 s. ISBN 978-80-254-7368-9.
27. PROCHÁZKOVÁ, D., 2009. Kongres ICIEM naznačil budoucnost léčby fenylketonurie. *Medical Tribune*. 5, B1. ISSN 1214-8911.
28. PROCHÁZKOVÁ, D., 2010. Současné možnosti léčby hyperfenylalaninémie. *Československá pediatrie*. 65(7), 452-458. ISSN 0069-2328.
29. PROCHÁZKOVÁ, D., 2013. *Proč potřebuji dietu? Aneb jak zvládnout fenylketonurii*. 3. vydání. Brno: Ambulance dědičných poruch metabolismu, Pediatrická klinika, 27 s. ISBN 978-80-260-5394-1.
30. PROCHÁZKOVÁ, D., HONZÍK, T., HERMÁNKOVÁ, R., 2011 *Rady pro pacientky s PKU a jejich blízké okolí*. Brno: Ambulance pediatrie a dědičných poruch metabolismu, Pediatrická klinika FN Brno. 36 s. ISBN 978-80-254-9655-8167-6.
31. PUDA, R., 2012. *Potravinové tabulky výživových hodnot: tabulky pro pacienty s fenylketonurií (PKU) a jinými dědičnými metabolickými poruchami (DMP)*. Praha: Národní sdružení PKU a jiných DMP. 56 s. ISBN 978-80-260-3568-8.
32. PUDA, R., LHOTÁKOVÁ, M., SAMKOVÁ, M., 2012. *Můj průvodce fenylketonurií*. Praha: Národní sdružení PKU a jiných DMP. 44 s. ISBN 978-80-260-3622-7.
33. ROKYTA, R., 2015. *Fyziologie a patologická fyziologie: pro klinickou praxi*. Praha: Grada. 712 s. ISBN 978-80-247-4867-2.
34. RYŠAVÁ, A., 2008. Fenylketonurie – léčba dietou. *Československá pediatrie*. 63(6), 349. ISSN 0069-2328.

35. SLEZÁKOVÁ, L., 2010. *Ošetrovatelství v pediatrii*. Praha: Grada. 280 s. ISBN 978-80-247-3286-2.
36. SOBOTKA, P., 2013. Fenylketonurie. *Plzeňský lékařský sborník*. 79, 63-71. ISSN 0551-1038.
37. ŠTAJNOCHROVÁ, S., 2012. Léčebná výživa při fenylketonurii. *Výživa a potraviny*. 67(2), 38-40. ISSN 1211-846X.
38. ŠVAŘÍČEK, R., ŠEĐOVÁ, K., 2007, Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách. 1. vyd. Praha: Portál, 384 str., ISBN 978-80-7367-313-0.
39. THE NATIONAL PKU ALIANCE., © 2017. Education. About PKU. [online]. [cit. 2017-03-20]. Dostupné z: <https://npkua.org/Education/About-PKU>
40. ÚSTAV DĚDIČNÝCH METABOLICKÝCH PORUCH 1. lékařské fakulty UK a VFN v Praze., © 2010. Zdravotní péče. *Ambulance Ústavu dědičných metabolických poruch*. [online]. [cit. 2017-02-06]. Dostupné z: <http://udmp.lf1.cuni.cz/ambulance-udmp>
41. *Věstník Ministerstva zdravotnictví České republiky*, 2016. [online]. Ministerstvo zdravotnictví České republiky. [cit. 2017-03-15]. Dostupné z: http://www.mzcr.cz/Legislativa/dokumenty/vestnik-c6/2016_12065_3442_11.html
42. VOCKLEY, J, ANDERSSON H. C, ANTSHEL K. M., 2014. Phenylalanine hydroxylase deficiency: diagnosis and management guideline. *Genet Met*. 16(2), ISSN 188-200.

8 PŘÍLOHY

Příloha 1 – Výzkumné otázky k rozhovorům se sestrami

Příloha 2 – Výzkumné otázky k rozhovorům s rodiči dětí s fenylketonurií

Příloha 3 – Souhlas s umožněním výzkumné činnosti v Nemocnici České Budějovice, a.s.

Příloha 4 – Ukázka rozboru a kódování rozhovoru

Příloha 5 – Informační brožura pro rodiče dětí s fenylketonurií

Příloha 6 – CD

9 SEZNAM ZKRATEK

BH4	sapropterin dihydrochloride
DMP	dědičné metabolické poruchy
PHA	fenylalanin
PKU	fenylketonurie

Příloha 1 Výzkumné otázky k rozhovorům se sestrami

Výzkumné otázky k rozhovoru se sestrami

- 1) Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?
- 2) Fenylketonurie – o jaké onemocnění se jedná?
- 3) Kdy jste se s daným onemocněním poprvé setkala?
- 4) Jak často se setkáváte na všem oddělení s dětmi s fenylketonurií?
- 5) Jaké jsou příčiny vzniku onemocnění fenylketonurie?
- 6) Vyjmenujete příznaky nemoci fenylketonurie u nemocného jedince?
- 7) Jakým způsobem se diagnostikujete fenylketonurie?
- 8) Jaká je léčba fenylketonurie?
- 9) Na jakém principu je založena nízkobílkovinná dieta?
- 10) Vyjmenujte 5 potravin, které musí takto nemocný jedinec vynechat ze svého jídelníčku?
- 11) Vyjmenujte 5 potravin, které jsou pro takto nemocného jedince vhodné zařadit do jídelníčku?
- 12) Proč je důležité zařadit do jídelníčku aminokyselinové léčebné přípravky?
- 13) Vyjmenujete, jaké komplikace mohou nastat při špatně připraveném aminokyselinovém přípravku nemocnému jedinci?
- 14) Jaké jsou požadavky na ošetření dítěte s fenylketonurií?
- 15) Jaké nejčastější rady a informace sdělujete rodičům dítěte s fenylketonurií?

Zdroj: vlastní

Příloha 2 Výzkumné otázky k rozhovorům s rodiči dětí s fenylketonurií

Výzkumné otázky k rozhovoru s rodiči

- 1) Jak jste přijali fakt, že Vaše dítě trpí onemocněním fenylketonurie?
- 2) Jakým způsobem jste získávali informace o tomto onemocnění?
- 3) Jakým způsobem změnila tato nemoc Váš život?
- 4) Jaké byly začátky s tímto onemocněním u Vašeho dítěte?
- 5) Jakým způsobem zabezpečujete správné stravování Vašeho dítěte?
- 6) S jakými problémy se setkáváte nejčastěji u Vašeho dítěte s fenylketonurií?
- 7) Jaké problémy přináší rodině tato specifická péče o Vaše dítě s fenylketonurií?
- 8) Kde si zajišťujete další vhodné informace o fenylketonurii (dietním systému nebo nových způsobech léčby)?

Zdroj: vlastní

Příloha 3 Souhlas s umožněním výzkumné činnosti v Nemocnici České Budějovice, a.s.

Monika Dvořáková
Lhůta 36, 566 01 Vysoké Mýto
dvoram41@zsf.jcu.cz

Mgr. Monika Kyselová, MBA
Náměstkyně pro ošetrovatelskou péči
B. Němcové 585/54, 370 01 České Budějovice

České Budějovice 8. Březen 2017

ŽÁDOST O UMOŽNĚNÍ VÝZKUMNÉ ČINNOSTI

Vážená paní náměstkyně,

touto cestou žádám o umožnění výzkumné činnosti k bakalářské práci. Aktuálně jsem studentkou 3. ročníku všeobecné sestry, Zdravotně sociální fakulty, Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích. Téma méj bakalářské práce je: *Specifika ošetrovatelské péče o dítě s fenylketonurií.*

Prostřednictvím této žádosti bych ráda uskutečnila své výzkumné šetření formou individuálního standardizovaného rozhovoru s dětskými sestrami nebo všeobecnými sestrami pracujícími na dětském oddělení nemocnice České Budějovice, a.s. Všechny získané informace budou zpracovány anonymně.

Výsledky výzkumného šetření by byly použity a zpracovány v bakalářské práci: Specifika ošetrovatelské péče o dítě s fenylketonurií.

Děkuji za kladné vyřízení mé žádosti.

S pozdravem

Monika Dvořáková

Příloha

Výzkumné otázky individuálního standardizovaného rozhovoru

24. III. 2017

SOUHLASÍM



Mgr. Monika Kyselová, MBA

Náměstkyně pro ošetrovatelskou péči
Nemocnice České Budějovice, a.s.

Zdroj: vlastní

Příloha 4 – Ukázka rozboru a kódování rozhovoru

Sestra - 5 malých dětí

9) Na jakém principu je založena nízkobílkovinná dieta?

Je to velmi velké omezení nebo až zcela vyloučení bílkoviny ze stravy nemocného dítěte.

10) Vyjmenujte 5 potravin, které musí takto nemocný jedinec vynechat ze svého jídelníčku?

Tak jedná se hlavně o maso a to vlastně jakékoli maso, mléko, jogurty, sýry, pečivo, čokoládky a ostatní pamlsky.

11) Vyjmenujte 5 potravin, které jsou pro takto nemocného jedince vhodné zařadit do jídelníčku?

Tak můžou vlastně ve velkém množství určitě zeleninu, ovoce, dále asi mohou brambory, rýži, nějaké jejich speciální těstoviny a jejich mouku pro výrobu pečiva.

12) Proč je důležité zařadit do jídelníčku aminokyselinové léčebné přípravky?

Tak vlastně je to nejdůležitější a jediný způsob jak nemocnému dítěti doplnit hlavně ty chybějící bílkoviny pro správný psychický vývoj toho dítěte, protože bílkovina je vlastně nejdůležitější pro zdravý vývoj jako stavební látka.

13) Vyjmenujete, jaké komplikace mohou nastat při špatně připraveném aminokyselinovém přípravku nemocnému jedinci?

Tak mohou nastat asi nějaké žaludeční problémy, bolest břicha, průjem.

14) Jaké jsou požadavky na ošetření dítěte s fenylketonurií?

Tak nejdůležitější je dodržování speciální nízkobílkovinné diety a doplňování těch bílkovin pomocí těch aminokyselinových přípravků. Dále asi pak taky vážení a to pravidelné toho nemocného dítěte.

15) Jaké nejčastější rady a informace sdělujete rodičům dítěte s fenylketonurií?

Tak nejdůležitější je edukace o stravování, aminokyselinových směsích a to hlavně kde si je mohou vyzvednout hlavně tedy jen na předpis a v lékárně, a kde jsou centra pro kontrolu takto nemocných dětí kde jsou děti s PKU dispenzarizováni.

Zdroj: vlastní