



Zdravotně
sociální fakulta
Faculty of Health
and Social Studies

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

Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích
Zdravotně sociální fakulta
Katedra ošetrovatelství a porodní asistence

Diplomová práce

Specifika ošetrovatelské péče o dítě s fenylketonurií

Vypracoval: Bc. Aneta Kotrbová
Vedoucí práce: doc. PhDr. Mária Boledovičová, Ph.D.

České Budějovice 2015

Abstrakt

Téma diplomové práce je specifika ošetrovatelské péče o dítě s fenylketonurií. Práce je rozdělena na teoretickou a praktickou část. Teoretická část práce se zaměřila na vysvětlení základních pojmů týkající se fenylketonurie. Uvádím zde např. podstatu, příznaky, screening, diagnostiku, léčbu a dědičnost fenylketonurie. V praktické části práce byly stanoveny čtyři cíle. Prvním bylo zjistit, jaké vědomosti mají sestry o fenylketonurii a specifikách ošetrovatelské péče u dětí s tímto onemocněním. Druhým cílem výzkumného šetření bylo zjistit, jaká je kvalita života dítěte s fenylketonurií. Třetí cíl měl zjistit, jak mají děti s fenylketonurií zabezpečené dodržování stravovacího a léčebného režimu. Čtvrtý cíl měl zjistit výskyt fenylketonurie v ČR. K dosažení těchto cílů bylo zvoleno kvalitativní výzkumné šetření metodou polostrukturovaných rozhovorů s dětmi a jejich rodiči, přičemž rozhovory byly analyzovány. Výzkumný soubor tvořil lékař, sestry, matky dětí s fenylketonurií a samotné děti s fenylketonurií. Bylo potvrzeno, že nejdůležitější je správné dodržování kvalitní diety.

Klíčová slova: dieta, dítě, fenylketonurie, ošetrovatelská péče, rodina

Abstract

Thesis Theme is the specifics of nursing care for a child with phenylketonuria. The work is divided into theoretical and practical parts. The theoretical part of the work has focused on explaining the basic concepts related to phenylketonuria. We present here such as the nature, symptoms, screening, diagnosis, treatment and inheritance of phenylketonuria. In the practical part four objectives were set. The first was to determine what knowledge nurses have about the specifics of phenylketonuria and nursing care for children with this disease. The second objective of the research was to ascertain the quality of life of a child with phenylketonuria. The third goal was to figure out how to have children with phenylketonuria secure compliance with diet and treatment regimen. The fourth objective was to determine the incidence of phenylketonuria in the country. To achieve these objectives has been selected qualitative research using semi-structured interviews with children and their parents, the interviews were analyzed. The research sample comprised doctors, nurses, mothers of children with phenylketonuria and unaccompanied children with phenylketonuria. It was confirmed that the most important quality is good compliance with the diet.

Key words: Diet, Child, Phenylketonuria, Nursing care, Family

Prohlášení

Prohlašuji, že svoji diplomovou práci jsem vypracoval(a) samostatně pouze s použitím pramenů a literatury uvedených v seznamu citované literatury.

Prohlašuji, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb. v platném znění souhlasím se zveřejněním své diplomové práce, a to – v nezkrácené podobě – v úpravě vzniklé vypuštěním vyznačených částí archivovaných fakultou – elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejich 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 kvalifikační práce. Rovněž souhlasím s porovnáním textu mé kvalifikační práce s databází kvalifikačních prací Theses.cz provozovanou Národním registrem vysokoškolských kvalifikačních prací a systémem na odhalování plagiátů.

V Českých Budějovicích dne 11. 8. 2015

.....

Aneta Kotrbová

Poděkování

Děkuji doc. PhDr. Márii Boledovičové, Ph.D. za odborné vedení práce, poskytování rad a materiálních podkladů. Také bych dále chtěla poděkovat své rodině za podporu, Prof. MUDr. Milanovi Bayerovi CSc. za poskytnuté lékařské údaje a dotazovaným sestřám, rodičům a v neposlední řadě i dětem s fenylketonurií, kteří byli ochotni věnovat mi svůj čas, trpělivost a důvěru.

Obsah

SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK.....	8
ÚVOD.....	9
1 HISTORIE	11
1.1 Historie fenylketonurie u nás.....	11
1.2 Fenylketonurie a základní pojmy	15
1.2.1 Maternální fenylketonurie.....	15
1.2.2 Fenylalanin.....	16
2 PŘÍZNAKY	17
3 NOVOROZENECKÝ SCREENING A DIAGNOSTIKA	18
3.1 Indikace k vyšetření v metabolické ambulanci	20
3.2 Metodika odběru suché kapky krve pro screening fenylketonurie	20
3.3 Nesprávně odebraný vzorek.....	21
3.4 Postup při nálezu fenylketonurie.....	23
4 LÉČBA	23
5 SPECIFIKA STRAVOVÁNÍ PODLE VĚKU DÍTĚTE	27
5.1 Fenylketonurie a kojeneček	27
5.2 Fenylketonurie a batole a předškolní věk.....	28
5.3 Fenylketonurie školní věk	29
5.4 Zakázané a povolené potraviny u fenylketonurie	30
6 ÚKOLY DĚTSKÉ SESTRY V OŠETŘOVÁNÍ DÍTĚTE S FENYLKETON.....	32
7 CÍLE PRÁCE A VÝZKUMNÉ OTÁZKY	33
7.1 Cíle práce.....	33
7.2 Výzkumné otázky	33
8 METODIKA PRÁCE	34
8.1 Charakteristika výzkumného souboru	35
8.2 Organizace výzkumu	35
9 VÝSLEDKY VÝZKUMU	36
9.1 Výsledky obsahové analýzy dokumentů	36
9.2 Rozhovor s lékařem.....	40

9.3 Analýza rozhovorů s rodiči dětí s fenylketonurií	42
9.4 Analýza rozhovorů s dětmi s fenylketonúrii	48
9.5 Analýza rozhovoru se sestrami.....	56
10 DISKUZE	65
11 ZÁVĚR.....	71
12 POUŽITÁ LITERATURA	72
13 PŘÍLOHY	78

SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK

a kol.	a kolektiv
apod.	a podobně
atd.	a tak dále
cca	asi
č.	číslo
DMP	dědičná metabolická porucha
Et al.	A kolektiv
např.	například
PGT	preventivní genetický test
Phe	fenylalanin
PKU	fenylketonurie
Resp.	Respektive
Roč.	ročník
s.	strana
Tj.	to je
Tzn.	to znamená
ÚDMP	ústav dědičných metabolických poruch
Vyd.	Vydání

ÚVOD

„Dobré rady musíme předávat druhým. Je to ostatně jediné, co se s nimi dá dělat.“

Oscar Wilde

Onemocnění fenyloketonurie patří do skupiny dědičných metabolických poruch. V současnosti je již známo více než 900 těchto onemocnění zahrnující se do této skupiny. Celkový hromadný výskyt všech doposud známých dědičných metabolických poruch je udáván nejméně 1 : 500, skutečný výskyt v ČR však bude patrně ještě vyšší. V podstatě to znamená, že každý praktický lékař pro děti a dorost má ve svém obvodu nejméně dva a více pacientů s poruchou, proto je potřeba znát podstatu onemocnění a jeho léčení.

Dědičné metabolické poruchy tvoří různorodou skupinu onemocnění, jejichž společným znakem je přítomnost biochemických či enzymatických odchylek zjistitelných pouze speciálním vyšetřením. Závažnost klinických příznaků u dětí s dědičnou metabolickou poruchou závisí na typu defektu. První klinické příznaky u dětí s dědičnou metabolickou poruchou se často mohou projevit již v raném věku, i když některé z metabolických onemocnění se může projevit i později, dokonce až v dospělosti. Avšak včasná diagnóza je důležitá nejen pro léčbu postižených dětí, ale i pro potřebu genetického poradenství a možnost prenatální diagnostiky v rodině. K rychlejší diagnóze dědičných metabolických poruch přispívá rozšíření celopopulačního novorozeneckého screeningu, protože bez léčby by vedlo onemocnění k závažnému opoždění duševního vývoje dítěte.

Screening dědičných metabolických poruch se provádí u všech novorozenců ze suché kapky metodou tandemové hmotnostní spektrometrie. Vzorky na vyšetření se odesílají do dvou diagnostických center (pracoviště UDMP 1. LF UK a VFN v Praze a pracoviště Fakultní nemocnice Olomouc). V současné době se tedy v ČR realizuje screening fenyloketonurie, tři onemocnění patřících mezi organické acidurie (glutarové acidurie

1. typu, leucinóza, isovalerová acidurie), kongenitální hypotyreózy, kongenitální adrenální hyperplazie, cystická fibróza a šesti poruch β -oxidace mastných kyselin. Rozšíření screeningu o další onemocnění bude asi však obtížné, jelikož stát vynakládá nemalé peníze na zajištění celoplošného novorozeneckého screeningu v současném rozsahu.

Téma diplomové práce jsem si vybrala pro jeho aktuálnost. Jak už bylo řečeno, celek dědičných metabolických poruch obsahující fenylketonurii postihuje stále větší počet lidí a je tedy více než pravděpodobné, že se s pacientem s fenylketonurií v rámci své profese můžeme setkat na každém oddělení.

1 HISTORIE

Fenylketonurie je vrozená metabolická porucha, která se v České republice vyskytuje 1 : 8 000 - 10 000. Ročně je tedy diagnostikováno okolo 10 případů. Při onemocnění dochází k poruše metabolismu aminokyselin, vznikají zplodiny, které se hromadí v organismu a způsobují následně poruchu centrálního nervového systému a celkové narušení vývoje dítěte. Fenylketonurie a další dědičné metabolické poruchy označují nutnost nad dodržováním přísné dietní stravy, zejména v dětském věku (Národní sdružení PKU a jiných dědičných metabolických poruch, 2009).

1.1 Historie fenylketonurie u nás

Fenylketonurie (dále PKU) patří do velké skupiny dědičných metabolických poruch. Termín dědičné metabolické poruchy poprvé aplikoval v roce 1908 Garrod k popsání v té době 4 rozpoznaných chorob: alkaptonurie, pentosurie, cystinurie a albinizmu (Honzík, 2011).

Fenylketonurie je geneticky podmíněné onemocnění. Lidé s touto chorobou tu byli od nepaměti. Nebyl však dlouho znám její základ a léčba. Historie poznávání nastala počátkem minulého století. Léčba dietou byla poprvé testována v polovině minulého století a diagnostika pomocí screeningového vyšetření novorozenců začala v šedesátých letech.

Historie fenylketonurie je spojena s osobností profesora Asbjorna Follinga, norského lékaře specializovaného na biochemii. Vyslyšel prosbu od matky 2 duševně opožděných dětí hledající příčinu. U dětí nezjistil nic zásadně jiného, než že děti jsou výrazně opožděné ve vývoji. Společně s jedním mladým studentem medicíny Kaare Clossem vyšetřil u obou dětí moč. Obvyklé zkoušky byly normální, ale po přidání chloridu železitého místo očekávaného červenohnědého zbarvení moč zezelenala. Po několika týdnech ve spolupráci s matkou se jim podařilo cizí látku identifikovat. Domníval se, že právě tato neznáma látka by mohla být příčinou duševního postižení. Jednalo se o kyselinu fenylpyrohroznovou, na podkladě níž byla objevená porucha pojmenována

Imbecilitas phenylpyruvica. Uskutečnil vyšetření stejného charakteru u dalších 430 dětí z ústavů pro duševně opožděné. Kyselinu fenylpyrohroznovou našel v moči osmi dětí (Hejmanová, 2000; Vaňurová, Hermánková, 2004).

Lionel Penrose také významně přispěl časnému porozumění fenylketonurie. Měl neustálý zájem o případy mentální retardace a domníval se, že takzvaná „slabomyslnost“ ve stádiu neléčené PKU má endogenní chemické příčiny. Protože fenylalanin je nutná aminokyselina ve výživě a metabolismu člověka. Penrose byl jeden z prvních, kdo usuzoval nad možností, že modifikace výživy může neutralizovat škodlivý efekt na mutantní povahu PKU. Potvrzení, že dieta se sníženým množstvím přísunu fenylalaninu může předcházet PKU, se brzy objevilo. PKU se tak zařazuje mezi jednu z prvních lidských genetických nemocí s efektivní racionální terapií (Scriver, 2007).

Obrovský pokrok k hlubšímu proniknutí do oblasti fenylketonurie zveřejnil lékař Horst Bickel. Pracoval v birminghamské dětské nemocnici a jako první léčil dítě s diagnózou fenylketonurie. Tento lékař vytvořil bílkovinný doplněk stravy pro postižené tímto onemocněním a dal jim naději na normální život (Hejmanová, 2001).

Novorozenecký screening metabolických poruch se spojuje se jménem Roberta Guthrieho. Jako první použil v šedesátých letech nanášení zaschlé krve. Tento test vyšetřuje zvýšenou hladinu kyseliny fenylpyrohroznové v krvi během prvního týdne života novorozence. Realizuje se odběrem krve jehlou z paty, krev se pak suší na filtračním papíru a tehdy se může změřit koncentrace fenylalaninu. Fenylketonurie musí být objevena včas, aby se začala léčba během prvních dvaceti dnů života. Rozhodujícím jevem pro zavedení screeningového vyšetřování novorozenců bylo splnění dvou podmínek. Prvním předpokladem byla možnost vyšetřovat suchou krevní kapku a druhá podmínka byla existence levné a citlivé metody k vyšetření těchto vzorků. Splněním obou podmínek vzniklo rokem 1963 období, kdy se začal rychle rozšiřovat screening fenylketonurie. Postupně byly vyvinuty další laboratorní metody pro screening jiných poruch látkové přeměny. Podmínkou úspěšné léčby je kromě

jiného i včasná diagnostika dědičných metabolických poruch před rozvojem závažných příznaků (Price, 2010; Hejčmanová 2001).

Historie fenylketonurie u nás je spjata se jménem docentky Bohunky Blehové. Byla jedna ze zakladatelek Kliniky dětí a dorostu při současné 3. lékařské fakultě Univerzity Karlovy v Praze. Povzbuzena Follingovým článkem si paní Blehová kladla otázku, zda se i u nás vyskytují děti s touto poruchou. V roce 1958 se ujala pátrání po dětech s fenylketonurií u nás. Hledání nemocných zaměřila na děti v ústavech. V roce 1959 prozkoumala více než 700 pacientů psychiatrické léčebny v Opařanech a mezi nimi objevila tři nemocné s onemocněním fenylketonurie. V další léčebně v Dobřanech našla při vyšetření dospělých obyvatel ústavu další dva nemocné. Postupně se vyšetřila moč u 2 444 osob z různých ústavů, mezi nimiž se našlo 10 fenylketonuriků. Projevilo se, že asi u 0,4 % osob žijících v ústavech sociální péče z důvodu vážného mentálního postižení je důvodem jejich stavu právě fenylketonurie. Samozřejmě byla fenylketonurie nalezena i v jejich rodinách. Z těchto nových poznatků vznikl již v roce 1960 návrh dětským lékařům, aby zkoumali moč dítěti chloridem železitým ve věku 6 týdnů. Tato první zkouška, s jejímž přispěním bylo možno zaznamenat dítě trpící fenylketonurií, byla v roce 1975 v ČR vyměněna povinným vyšetřením hladiny fenylalaninu v krvi u novorozenců v 5. - 7. dni po narození a od 1. 10. 2009 byl rozšířen screening dědičných metabolických poruch (10 poruch + cystická fibróza + 2 endokrinopatie) u všech novorozenců. Vyšetření krve na obsah fenylalaninu se od roku 1975 provedlo již u 4 milionů novorozenců a mezi nimi bylo objeveno více než 400 nemocných s fenylketonurií. O tyto děti, dospívající i dospělé se starají v České republice tři specializovaná pracoviště. Dvě z nich jsou umístěna v Praze a jedno v Brně (Hejčmanová, 2000; Honzík 2011; Blehová, 1963; Hejčmanová, 2001; Procházková, 2004).

Fenylketonurie se řadí do skupiny nevléčitelných onemocnění, kdy je ale dobře léčitelná speciální celoživotní dietou. Přenašečem je pravděpodobně **každý 40.** občan ČR.

S onemocněním fenylketonurie přijde na svět ve střední Evropě přibližně jedno dítě z 10 000, přičemž potomek dědí nemoc ze strany obou rodičů heterozygotů, jenž jsou

nosiči a způsobují fenylketonurii. V populaci se vyskytuje téměř každý čtyřicátý jedinec bez fenylketonurie nosičem mutace, aniž by o tom jakkoli věděl. Existují speciální testy, kdy dochází k rozeznání této náchylnosti. Dědičné znaky u jedince jsou řízeny párovými dvojicemi jednotlivých genů. Jestliže je mutovaná půlka genového páru v buňkách jater tvořící fenylalaninhydroxylázu, předává buňkám jater nesprávné informace. Heterozygot se s touto situací vyrovná, neboť si vytvoří postačující množství fungujícího enzymu pro udržení vhodné hladiny fenylketonurie v krvi. Opačná je situace tehdy, dostane-li potomek chromozom s mutovaným genem od obou vlastních rodičů. Při těchto okolnostech dojde k rozvoji onemocnění u dítěte (nazýváme ho homozygotem). Pravděpodobnost narození potomka postiženého fenylketonurií bývá u dvou heterozygotů z 25 %, ale rodiče mohou přivést na svět další potomky, kteří budou možnými přenašeči fenylketonurie (50 %), anebo můžou být nositelem zdravého genu (25 %), u nichž není nebezpečí přenášení ani eventuálně pravděpodobnost projevu nemoci. Zjištění výskytu mutace pro fenylketonurii je možné uskutečnit v rámci preventivního genetického testu (PGT). Výsledek PGT testu se nachází ve formě tzv. výsledkového protokolu, který obsahuje základní údaje o testované osobě a vzorku, výsledkovou tabulku s vyznačenými testovanými mutacemi a zápisem, zda jsou přítomny či nikoliv. Dále je zde popsán výsledek testu, který prokazuje, zda byla nalezena mutace či nikoliv a popřípadě doporučení pouze v případě, že je detekována mutace. Ještě se uvádí kontaktní údaje, jméno, razítko a podpis zodpovědné osoby. Tento formulář se nachází u praktického nebo specializovaného lékaře, který popřípadě na podkladě výsledků povede následující terapii (Koolman, Röhms, 2012).

Je tedy důležité zvážit genetické poradenství. Objeví-li se PKU v historii rodiny, v blízkém příbuzenstvu nebo se narodí dítě s PKU, je možnost využít genetického poradenství ještě před početím. Lékař specializující se na lékařské genetiky, umožní lépe pochopit, jak PKU prochází svůj rodokmen a ještě může také určit, jaká je pravděpodobnost narození dítěte s PKU a dále je schopen pomoci při plánování rodiny (Phenylketonuria PKU, 2011).

1.2 Fenylketonurie a základní pojmy

Fenylketonurie se vyznačuje vrozenou poruchou metabolismu látkové výměny. Základem nemoci je nepřítomnost enzymu fenylalaninhydroxyláza, který štěpí fenylalanin. Fenylalanin je aminokyselina, jež je obsažena v molekulách bílkovin rostlinných i živočišných organismů. Pokud organismus neprodukuje enzym fenylalaninhydroxyláza, nabývají v těle aminokyseliny fenylalanin, které výrazně brání mozku, což vede k poruchám centrální nervové soustavy. Poruchy bývají poměrně rychlé a směřují k mentálnímu postižení a demenci (Pazdírková, 2010; Hrodek, Vavřinec, 2002).

Přijímá-li člověk běžnou stravu, přináší krev z jeho zažívacího traktu do jater každý den 3000-3500 miligramů fenylalaninu. Člověk s fenylketonurií ale nedokáže ve svých játrech fenylalanin zpracovat. Přijímá-li nemocný běžnou stravu, fenylalanin v ní obsažený není v játrech zadržen a zpracován a vrací se zpět do krve. S každou porcí běžné stravy se tak zvětší v krvi člověka s fenylketonurií množství fenylalaninu a brzy dosáhne jeho koncentrace až dvacetinásobku toho, co je normální. Z krve fenylalanin putuje do mimobuněčné tekutiny. Tato tekutina obklopuje každou buňku živého organismu a je pro ni životně důležitá. Obstarává buňce výživu a všechny podmínky pro život (Pazdírková, 2010; Honzík, Zeman, 2013).

1.2.1 Maternální fenylketonurie

Syndrom maternální fenylketonurie je spojen v těhotenství s nedodržováním nízkobílkovinné diety. Fenylalanin je aktivně přepravován přes placentu k plodu a hladina fenylalaninu v krvi budoucího potomka je dokonce 1,25 - 2,5x vyšší než u matky. Dívky a ženy s fenylketonurií vyžadují větší zdravotní péči, protože vzhledem ke svým rozdílným problémům navštěvují lékaře častěji než ostatní těhotné ženy. Na návštěvách u lékaře se ženy dozví, jaké chyby a problémy nejčastěji přispívají k syndromu maternální fenylketonurie (příloha 1) a jaké jsou jejich řešení (příloha 2).

Maternální fenylketonurie byla objevena v roce 1957, kdy si anglický profesor Charles Dent všiml, že jeho pacientka s fenylketonurií má tři mentálně postižené děti, ale děti onemocněním fenylketonurií netrpěly. Pronesl domněnku, že příčinou jejich mentálního postižení je vysoká hodnota fenylalaninu v krvi matky. Další lékaři pak sledovali u dětí matek s fenylketonurií mikrocefalii, vrozené srdeční vady. Děti přicházely na svět s nízkou porodní hmotností. Další objevitelé jsou lékaři Lenke a Levy v 80. letech minulého století. V první studii využili 574 těhotných s fenylketonurií a zjistili, že 92% dětí matek s fenylketonurií mělo mentální postižení, 73% mikrocefalii a 12% srdeční vadu. Jen 148 žen začaly před početím nízkobílkovinnou dietu s nízkým obsahem fenylalaninu. Výsledky studie směřovaly k tomu, že i ostatní země začaly věnovat zvýšenou pozornost tomuto problému a byla poprvé definována doporučení (guide-lines) pro léčbu maternální fenylketonurie.

Nyní se předpokládá, že fenylalanin škodí plodu podobným způsobem jako alkohol. Molekuly fenylalaninu negativně ovlivňují dosud neobjasněným způsobem uzlové body vývoje plodu.

U otce s onemocněním fenylketonurie odpadá problém s přísnou nízkobílkovinnou dietou. Není ale vyloučené riziko výskytu onemocnění u potomka. Zůstává ale nutnost při plánování těhotenství s partnerkou, podstoupit genetickou poradou a u budoucí matky vyloučit nosičství fenylketonurie (Procházková, 2011; Trefz et al., 2005).

1.2.2 Fenylalanin

Fenylalanin je jedna z mnoha aminokyselin, z kterých jsou složeny bílkoviny. Fenylalanin představuje asi 5 % z aminokyselin obsažených v molekulách bílkovin. Organismus si ho nedokáže sám syntetizovat, proto ho musí získávat ze stravy. Fenylalanin je esenciální aromatická aminokyselina, která má důležitou funkci pro růst, obnovu tkání a je používán pro tvorbu dalších pro tělo důležitých látek. Fenylalanin u zdravé populace je nejčastěji přeměněn na tyrosin. Tyrosin je z 10 % plně metabolizován a 90 % má úlohu na mnoha biochemických reakcích v organismu

např. na tvorbě melaninu (pigment kůže, vlasů, barvy očí), syntéze hormonů štítné žlázy, tvorbě neurotransmiterů (přenašečů nervového vzruchu). Fenylyalanin se ve stravě nejvíce vyskytuje v sýrech, mase, rybách, mléce, vejcích a kvasnicích. Také je složkou umělého sladidla Nutrasweet (Aspartam) používaného jako např. sladidlo u limonád (Pazdírková, Komárková, 2010).

2 PŘÍZNAKY

Klasická fenylketonurie se vyznačuje autozomálně recesivní dědičností. Dochází k poruše genu na 12 chromozomu. Výskyt tohoto genu v populaci je asi v 2%. Onemocnění zasáhne 1 z 10 000 narozených dětí. Fenylketonurie je z dědičných poruch nejčastějším důvodem mentální retardace.

Klinické příznaky u novorozenců fenylketonuriků jsou málo výrazné a začínají se projevovat přibližně od 2. měsíce života. Při narození děti vypadají zdravě a jsou dobře vyvinuté. Později se objeví problémy a opoždění dítěte je zřetelnější. Nyní již došlo ke změnám v CNS, které jsou ireverzibilní a je pozdě na léčbu.

Mezi první příznaky řadíme časté **řihání a zvracení**. Tyto potíže mohou vzbuzovat jen podezření na pylorostenózu (zúžení části žaludku). Typickým příznakem pro zjištění fenylketonurie je charakteristický **myší zápach** moče postiženého, jelikož v moči a v potu je obsažena kyselina fenylloctová.

Dalšími příznaky jsou **suchá, drsná a exematózní kůže**. Děti postižení fenylketonurií mají často v 90% blond vlasy a modré oči. Celkový vzhled jedince se vyznačuje svojí světlou barvou. Děti jsou všeobecně **bledší** než jejich sourozenci a rodiče díky snížené tvorbě melaninu v důsledku nízké syntézy tyrosinu. Mohou se vyskytnout i děti s mikcefalií, s vystouplou horní čelistí, širokými hryzáky s mezerami, ztenčenou zubní sklovinou, plochýma nohama a růstovým opožděním.

Už od 9. měsíce dítě s fenylketonurií **výrazně psychomotoricky zaostává**. Dále se mohou vyskytovat časté **křeče, změny na EEG, noční děsy**, bezúčelné pohyby, zvýšené napětí svalstva, zhoršená chůze a postoje a zvýšené šlachové reflexy. Záchvaty s postupujícím věkem ustávají a mnohdy zaniknou po podání diety s nízkým obsahem

fenylalaninu. Pouze včasná léčba v prvních dnech života může zabránit mentální retardaci (Maminet - fenylketonurie).

U starších pacientů se objevují obvykle poruchy chování, sebepoškozování, agresivita, hyperaktivita. U dospělých fenylketonuriček je závažné teratogenní působení hyperfenylalaninémie na plod (Ploranská, Hejmanová, Lebl, 2002).

3 NOVOROZENECKÝ SCREENING A DIAGNOSTIKA

Novorozeneckým screeningem je chápáno jako aktivní celoplošné vyhledávání chorob u novorozenců v jejich časném, preklinickém stádiu. Novorozeneckým screeningem se v ČR vyšetřují všechny novorozené děti (Šťastná, 2001; Marešová, Hazmuková, 2010).

V ČR je stanoven a z prostředků veřejného zdravotního pojištění hrazen novorozenecký screening s celkem s 13 vrozenými chorobami. Tento rozšířený novorozenecký screening u nás začal 1. 10. 2009. Celkové nebezpečí, že novorozenec onemocní některou ze 13 vyšetřovaných chorob, činí 1 : 1200; některou z endokrinních chorob 1 : 2900; některou z dědičných metabolických poruch 1 : 4000 a cystickou fibrózou 1 : 4000. Přehled všech 13 screenovaných onemocnění a hlavní význam brzké diagnostiky pomocí novorozeneckého screeningu je uveden v příloze 3. U novorozeneckého screeningu jsou suché kapky krve odebírány z patičky dítěte mezi 48.–72. hodinou života novorozence. K odběru krve pro účely řádného i opakovaného novorozeneckého screeningu fungují speciální screeningové karty. Suché kapky na filtračním papírku jsou zasílány z novorozeneckých oddělení do určených laboratoří, kde se vyhodnocují výsledky. Finanční náklady zdravotních pojišťoven na systém novorozeneckého screeningu je vyčíslen částkou 746 Kč na jednoho novorozence. Základní význam novorozeneckého screeningu je pomoc včasným záchytem choroby postiženým novorozencům, proto zůstává beze změny (Votava, 2010; Votava, Strnadová, 2008; Fernandes et al., 2008).

Hodnota koncentrace měřeného analytu v suché kapce krve na filtračním papíru jednoznačně vymezuje hranici pro negativní či pozitivní nález. Screeningové laboratoře

jednají tak, že v případě negativního výsledku prohlášení odesílajícímu pracovišti nevydávají a rodinám se tento výsledek nesdělují. Při pozitivním nálezu se rodina kontaktuje a řeší se další postup léčby návštěvou metabolické ambulance (Pavlatová, 2009).

Pomocí biochemického testu lze provést genetický test, který stoprocentně prokáže nebo vyloučí postižení dítěte fenyلكetonurií. Důležité je upozornění, že PGT test však není hrazen z prostředků veřejného zdravotního pojištění a jeho ceny se pohybují okolo 6 000 Kč.

Test je vhodný pro každý pár, kde je objevena fenyلكetonurie v příbuzenském vztahu. V případě, že oba rodiče nově narozeného dítěte podstoupili preventivní genetický test PGT novorozenecký a byli oba diagnostikováni jako přenašeči vloh - mutací v genu zodpovědného za fenyلكetonurii, může se u dítěte provést ihned potvrzovací genetický test k započetí léčby. V době těhotenství může těhotná žena s fenyلكetonurií účinně předcházet poškození svého dítěte pomocí přísné diety s nízkým obsahem fenylalaninu, ale nelze ovlivnit, zda dítě bude či nebude mít také fenyلكetonurii.

Na test je potřeba vzorek slin získaných stěrem z ústní dutiny pomocí jemného kartáčku. Odběr je bezbolestný a každý ho dokáže provést sám podle návodu dodaného v odběrovém balíčku.

Výsledek je do 3 týdnů zaslán vyšetřované osobě i s doporučením a poznámkami, kde lze nalézt v případě pozitivního výsledku testu doporučení do poradny lékařské genetiky (Genomac; Půda, 2012; Thompson, 2004).

3.1 Indikace k vyšetření v metabolické ambulanci

1. Vyšetření u pacientů s podezřením na dědičnou metabolickou poruchu (DMP) na základě doporučení ošetřujícího lékaře pacienta nebo výsledků předchozího laboratorního vyšetření v ÚDMP.
2. Speciální odběry, které není možné dělat mimo ÚDMP, např. odběr krve na vyšetření oxidace mastných kyselin.
3. Vyšetření u osob v rodinách, kde byla již dříve diagnostikována některá z DMP.
4. Genetické poradenství v rodinách, kde byla již dříve diagnostikována DMP, ideálně prekoncepční (tj. před plánovaným těhotenstvím), aby bylo dost času zajistit všechna potřebná vyšetření (pro vyšetření v zahraničí je nutné předem získat souhlas zahraničního pracoviště s provedením vyšetření a souhlas zdravotní pojišťovny s platbou za vyšetření).
5. Pravidelné vyšetření u pacientů, u nichž již byla některá z DMP diagnostikována (Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN, 2010).

3.2 Metodika odběru suché kapky krve pro screening fenylketonurie

„Dobře omytá, prokrvená (teplá a růžová) kůže na vnitřním či zevním okraji patičky novorozence se očistí alkoholem a nechá uschnout. Proveďte se drobná incize do hloubky max. 2 mm sterilním kopicíčkem ručně či nejlépe speciálním automatickým zařízením (lancetou) určeným pro odběr novorozeneckého screeningu. První kapka krve se setře suchým sterilním tamponem. Po vytvoření dostatečně velké další kapky se jemně přiloží filtrační papírek screeningové kartičky tak, aby se krev nasávala a úplně zaplnila předtištěný terčík a filtrační papír byl viditelně nasáklý z obou stran. Patička se nesmí mačkat či ždímat, aby nedošlo k příměsi tkáňového moku. Přitom je zapotřebí, aby terčík byl nasáknut najednou z jedné kapky, nesmí se vrstvit kapky

do jednoho terčíku. Je zapotřebí krev nasáknout všechny terčíky na novorozenecké screeningové kartičce. Filtračního papírku se nikdy nedotýkáme a je nutno zabránit i kontaktu krevních kapek s jakýmkoliv předmětem či např. plochou stolu. Po odběru necháme krev zaschnout v horizontální poloze kartičky po dobu nejméně 3 hodin při pokojové teplotě, nikdy ji „nesušíme“ na přímém slunci či jiném zdroji tepla. Nejvhodnější je použití speciálních stojánků na sušení kartiček, aby se opět zabránilo kontaktu vzorku s jakýmkoliv předmětem (např. s plochou desky stolu). Po zaschnutí krve se kapky překryjí krycím papírkem, který je součástí kartičky" (Věstník MZČR, 2009, str. 13; Sedlářová, 2008).

3.3 Nesprávně odebraný vzorek

Ilustrační obrázky nesprávně odebraných vzorků viz příloha 3.

Nesprávné vzorky	Možné příčiny
1) Množství vzorku nepostačující pro testování	<ul style="list-style-type: none"> • Odstranění filtračního papírku dříve, než krev úplně vyplnila kroužek nebo než prosákla na druhou stranu • Aplikace krve na filtrační papírek pomocí kapiláry • Filtrační papírek se dostal do kontaktu s rukou nebo rukavicí nebo látkami jako krém na ruce nebo pudr apod. před nebo po odebrání vzorků.
2) Vzorek je poškrábaný nebo odřený.	<ul style="list-style-type: none"> • Aplikace krve pomocí kapiláry nebo jiné pomůcky.
3) Vzorek nebyl dostatečně suchý před odesláním.	<ul style="list-style-type: none"> • Vzorek byl odeslán, aniž by byl ponechán k uschnutí po dobu alespoň čtyř hodin.

Nesprávné vzorky	Možné příčiny
4) Vzorek je přesaturovaný.	<ul style="list-style-type: none"> • Aplikace nadměrného množství krve na filtrační papírek, většinou pomocí kapiláry nebo jiné pomůcky. • Aplikace krve na obě strany filtračního papírku.
5) Vzorek je zředěný, odbarvený nebo znečištěný.	<ul style="list-style-type: none"> • Zmáčknutí nebo ždímání oblasti kolem místa vpichu • Filtrační papírek se dostal do kontaktu s rukou nebo rukavicí nebo látkami jako etylalkohol, dětská výživa, antiseptický roztok, voda, krém na ruce nebo pudr apod. před nebo po odebrání vzorků. • Vzorky byly vystaveny přímému působení horka.
6) Vzorek vykazuje kroužky séra.	<ul style="list-style-type: none"> • Nebyl utřen etylalkohol z místa vpichu před samotným píchnutím. • Filtrační papírek se dostal do kontaktu s etylalkoholem, krémem na ruce apod. • Přílišné zmáčknutí oblasti kolem místa vpichu. • Nesprávné sušení vzorku. • Aplikace krve na filtrační papírek pomocí kapiláry
7) Vzorek je sražený nebo navrstvený	<ul style="list-style-type: none"> • Vícenásobné přiložení stejného kroužku na filtračním papírku ke kapce krve. • Odběr krve na obě strany filtračního papírku.
8) Žádná krev	<ul style="list-style-type: none"> • Neúspěšný odběr krevního vzorku

Zdroj: <http://novorozenecky-screening.cz>

3.4 Postup při nálezu fenylketonurie

Při zjištění mírně zvýšené hladiny fenylalaninu je nález nejasný, to znamená, pravděpodobnost PKU je malá. Rodina se kontaktuje a sdělí se zjištěné výsledky novorozeneckého screeningu. Novorozenec se podléhá opakovanému vyšetření, kde se pátrá po možných klinických projevech nemoci, jako jsou poruchy tonusu, křeče atd. Novorozenci s deficitem fenylalaninhydroxylázy jsou často klinicky asymptomatictí. V případě objevení abnormálního nálezu se postupuje tím způsobem, jako i při pozitivním nález, že se informuje screeningová laboratoř a dohodne se, zda je nutná hospitalizace. Dále se odebere kapilární krev z patičky a odešle se do screeningové laboratoře. Jestliže je vyšetření pozitivní, je potřeba výsledek co nejdříve potvrdit, neboť každé zdržení může mít vážné následky.

Při zjištění výrazně zvýšené hladiny fenylalaninu je nález pozitivní, to znamená, pravděpodobnost PKU vysoká. Rodina se kontaktuje, sdělí se zjištěné výsledky novorozeneckého screeningu. Novorozenci je opakováno vyšetření, kde se zjišťují možné klinické projevy nemoci, jako jsou poruchy tonusu, křeče atd. Novorozenci s deficitem fenylalaninhydroxylázy bývají často klinicky asymptomatictí. V případě objevení abnormálního nálezu se kontaktuje screeningová laboratoř, která nás informovala, a zajistí se hospitalizace dle dohody s pracovištěm (Novorozenecký screening, 2009).

4 LÉČBA

Léčit fenylketonurii je možné prozatím jediným způsobem a to **eliminační dietou**. Tato dieta je označována jako jedna z nejpřísnějších diet. Cílem léčby je zamezit mentálnímu postižení jedince. Zavedení speciální diety s nízkým obsahem aminokyseliny fenylalaninu ve stravě je hlavní léčebný postup. V jídelníčku se velmi podstatně omezí přirozené bílkoviny. Snižování příjmu bílkovin je individuální, je založeno na rozsahu tolerance dítěte k fenylalaninu. Snášlivost se pohybuje

pod 30% oproti běžnému obyvatelstvu. Podle věku a výživových nároků každého dítěte je potřeba, aby byla celková potřeba bílkovin nahrazována průmyslovou směsí esenciálních aminokyselin bez fenylalaninu, která je obohacována o stopové prvky, ionty, minerály a vitaminy. Léčebné přípravky pomáhají dětem, dospělým a těhotným dodat jejich potřebu aminokyselin nezbytných pro růst a obnovu tkání. Dohromady s povoleným množstvím normální stravy zabezpečují plnohodnotnou výživu. Množství celkové denní dávky těchto léčebných přípravků je závislé na denní potřebě bílkovin podle příslušného věku a tělesné hmotnosti. Léčba fenylketonurie by měla začít ihned po jejím vypátrání, nejdéle však 7. - 10. den po narození. Důležité je, aby hladina fenylalaninu klesla co nejrychleji. Ilustrační obrázek při léčení a neléčení viz příloha 5 (Metabolik 2011; Procházková, 2005).

Dietní léčba spočívající v nízkobílkovinné dietě, tj. restrikce příjmu fenylalaninu klasickou stravou, je základním způsobem v léčbě fenylketonurie. Nicméně v současné době bohužel neexistují žádné jednotné pokyny, jak postupovat v této dietní léčbě. Podle nejnovějších názorů je dietní léčba fenylketonurie celoživotní a pacient se musí pravidelně sledovat v odborné poradně. Prognóza dětí zavčas diagnostikovaných je dobrá, ale podmínkou úspěšné léčby, resp. zabránění důsledkům choroby, je dostupnost dobrých a kvalitních dietetických preparátů a pečlivost dodržování diety v praxi. Období dodržování diety je minimálně do doby ukončení vývinu mozku, tedy kolem 20 let věku u chlapců a u dívek do porodu všech potomků (Svačina 2008; Wilson et al., 2011; Procházková, 2010).

Jednou z důležitých otázek, kterou si pokládají lidé s fenylketonurií na celém světě, je, zda má smysl zachovávat poměrně náročnou nízkofenylalaninovou dietu také v dospělosti. Lékaři a další odborníci jsou dnes většinou zajedno v tom, že nejvhodnější je v dietě pokračovat stále. Ne každý lékař dovede ale toto své přesvědčení podepřít přesvědčivými argumenty.

Jak vlastně mohou vysoké hladiny fenylalaninu v krvi zhoršovat kvalitu života dospělého člověka? Řada studií potvrzuje význam celoživotního dodržování diety. Je třeba ze stravy vynechat maso a masné výrobky, mléko a mléčné výrobky, obilninové výrobky, vejce, většinu cukrovinek, ořechy, luštěniny, pečivo, částečně i většina skupin

zeleniny a další. Otázka je, co vlastně mohou nemocní s fenylketonurií jíst? Speciální potraviny pro dietu, které se koupí většinou ve specializovaných obchodech zdravé výživy, existují např. med, tuky rostlinné i živočišné (sádlo, máslo), vybrané druhy zeleniny a ovoce, speciální mouka vyrobená ze škrobu určená k přípravě pečiva, nízkobílkovinné těstoviny a další výrobky s nízkým obsahem bílkovin. Tuků a cukrů je možno včleňovat bez omezení, ale je nutno přihlídnout k racionálnímu složení stravy. Denní potřeba bílkovin je nahrazována umělou směsí esenciálních aminokyselin bez fenylalaninu, jež je obohacena o ionty, stopové prvky, vitamíny a L-karnitin (Komárková, Náglová, 1996).

Dále proběhla např. jedna studie, která přesvědčivě poukázala, že zvýšené hladiny fenylalaninu v krvi v dospělosti mají nepříznivý vliv na náladu jedince a také na schopnost soustředění. Studie byla rozdělena na dvě části, které se zúčastnilo devět dospělých s fenylketonurií. V jedné části studie pobírali účastníci výhradně neúčinné placebo, ve druhé části užívali v kapslích takové množství fenylalaninu, které by se shodovalo s jeho normálním příjmem v běžné stravě. Na bezpečnosti studie dodává zejména fakt, že se jednalo o takzvanou dvojité neprozíravou studii. To znamená, že samotní pacienti ani jejich lékaři při postupu studie nevěděli, kdo z účastníků právě dostává fenylalanin a kdo pouze placebo. Nikdo tedy neměl možnost v průběhu studie své posudky vlastních symptomů nějak podvědomě zkreslovat. Na závěr studie vystoupilo najevo, kdo z účastníků v které části studie užíval placebo a kdo fenylalanin. Ukázalo se, že více fenylalaninu v jídle, a tedy i v krvi, má doopravdy významný účinek. Ošetřovaní v době, kdy dostávali placebo, a jejich míra fenylalaninu v krvi byla tedy menší, udávali v průměru podstatně lepší náladu a efekt pozorovali i jejich rodinní příslušníci. Vyjma lepší nálady drželi účastníci v období s nižšími hladinami fenylalaninu také větší schopnost koncentrování. Vedle všeho se tedy vypátral další spolehlivý důkaz, že nízkofenylalaninová dieta může i v dospělém věku značně pozitivně usměrňovat hodnotu života a psychickou výkonnost pacientů s fenylketonurií. Pokud je dieta porušována v dospělosti, je zde nejspíše přímá spojitost s onemocněním mozku – Alzheimerova choroba a další (Metabolik 2011; Celostní medicína, 2010).

Nepřijatelná jídla jsou s vysokou koncentrací fenylalaninu. Týká se to převážně potravin živočišného původu (maso, ryby, sýry, vejce, jogurty, zmrzlina, rýže a obilí). Neomezené požívání potravin s velmi nízkým obsahem fenylalaninu (< 30 mg /100 g) např. sacharidy, ovoce a některé druhy zeleniny. Dále se dieta řídí dle vypočteného množství vybraných přírodních nebo vyrobených jídel s průměrným obsahem fenylalaninu (> 30 mg /100 mg) např. brambory, špenát, brokolice, některé druhy speciálního chleba a speciální těstoviny. Vypočítat množství se musí i u směsi aminokyselin bez fenylalaninu obohacené o vitaminy, minerální látky a stopové prvky. Potravinami bez fenylalaninu se chápou jako jídla vyrobené zvláštní technologickou metodou tak, aby obsah fenylalaninu nebyl značnější než 20 mg v 100 g nebo 100 ml potraviny ve stavu určeném ke spotřebě. Speciální dietní potraviny je možno obstarat výhradně v prodejnách zdravé výživy (Komárková, Hejmanová, 2004; Mňuková, 2005).

Diagnostika fenylketonurie probíhá, jak již bylo zmíněno, mezi 1-2 týdnem věku dítěte. Do toho období jsou děti povětšinou krmeny mateřským mlékem nebo umělou počáteční výživou. U nemocných dětí je primárně zapotřebí poklesnutí množství fenylalaninu na doporučené hodnoty. Léčba je prováděna tak, že se na období 2-5 dnů přerušuje podávání obvyklé stravy (mateřské mléko, umělá počáteční výživa) a místo nich dítě dostává směs aminokyselin bez fenylalaninu, které je vymezeno pro kojence a zahrnuje všechny živiny mimo fenylketonurie. Přitom je pravidelně pozorována míra fenylketonurie v krvi dítěte. Když hladina klesne do léčebného rozhraní, zavádí se do potravy dítěte znovu mateřské mléko nebo umělá počáteční výživa. Kojení by mělo být ženám schvalováno nejen pro význam antimikrobiotických a antivirotických látek na podporu imunity dítěte, ale také proto, že nedávné zkoumání poukázaly, že kojenecké děti s fenylketonurií mají vyšší inteligentní kvocient. Mateřské mléko je vhodnou stravou dítěte, protože množství fenylalaninu v něm je nízké a koresponduje kravskému mléku nebo počáteční umělé výživě.

Mateřské mléko se začne dávat po 3 dnech a hledá se optimální poměr mezi mateřským mlékem a směsí aminokyselin bez fenylalaninu. Terapeutické rozmezí je stanoveno na 120-240 $\mu\text{mol/l}$. Jeho kvantum musí být vypočteno na takové, které je dítě

schopno zpracovat, aniž by se mu zvedla hladina fenylalaninu v krvi. Řada dětí snese jen necelou polovinu množství obvyklých dávek mléka a zbývající objem potravy je dávána ve formě dietních léčebných preparátů bez fenylalaninu (Mňuková, 2005; Centrum PKU Vinohrady, 2013).

5 SPECIFIKA STRAVOVÁNÍ PODLE VĚKU DÍTĚTE

Princip léčby fenylketonurie je různý nejen mezi jednotlivými státy, ale také v rámci jedné země. Doporučení a návody pro fenylketonurii jsou členěné zejména na kategorie: cílový věk na začátku dietní léčby, při jaké koncentraci fenylalaninu (dále Phe) v plazmě by měla začít restriktivní léčba, jaké jsou doporučené koncentrace Phe v plazmě vzhledem k věku a jaká je doporučená frekvence sledování Phe v plazmě.

Základ stravy tvoří léčebný přípravek. Druh a množství léčebného přípravku je vždy závislé na doporučení lékaře individuálně s ohledem k potřebám dítěte (Strnová, 2001).

5.1 Fenylketonurie a kojeneček

Diagnostika fenylketonurie se provádí mezi 1. - 2. týdnem věku dítěte. Klasická fenylketonurie je prokázána u novorozenců, když hladina fenylalaninu v krvi překročí 1000 $\mu\text{mol/l}$.

Všechny bílkoviny obsahují fenylalanin, tedy i mateřské mléko. Z tohoto důvodu smí být dítě s fenylketonurií kojeno jen v omezeném množství. Jelikož bílkoviny jsou potřeba k růstu a vývoji a aby dítě netrpělo nedostatkem bílkovin, musí přijímat i speciální bílkovinnou stravu určenou výhradně pro kojence. V prodeji jsou již také přípravky, které nahrazují mastné kyseliny obsažené v mateřském mléce. Množství, kolik může kojeneček vypít mateřského mléka, je individuální, protože každé dítě má jinou toleranci pro fenylalanin, a proto složí lékař odborník dietní plán na míru každému kojenci. Dítě s fenylketonurií se váží striktně před i po kojení, aby bylo možné určit množství mléka, které kojeneček vypil. V tomto období je velmi podstatné dodržovat vyváženost hladiny fenylalaninu z důvodu růstu dítěte, aby nebyla příliš vysoká, jinak

hrozí nebezpečí poškození mozkové tkáně. Z této příčiny se hladina fenylalaninu musí monitorovat každý týden. V mateřském mléce se nachází shodné množství fenylalaninu jako v umělé mléčné výživě.

Mezi 5. – 6. měsícem věku je navrženo postupné přecházení na smíšenou a pestrou stravu. Doporučuje se podávat stravu 5x - 6x denně. Začíná se s velice malým množstvím nízkobílkovinných potravin jako zelenina a ovoce. Množství mateřského mléka v jídelníčku se s věkem dítěte postupem času snižuje. Přijímání fenylalaninu je postupně pokryt jenom z tuhé stravy.

V prvním roce života dostávají kojenci s fenylketonurií k zajištění přísunu proteinů a mikroživin náhradu kojeneckého mléka na bázi aminokyselin bez fenylalaninu, která je dávana spolu s mateřským mlékem eventuálně s počátečním kojeneckým mlékem v harmonii s individuální tolerancí fenylalaninu (Metabolík 2011; NSPKU, 2009).

5.2 Fenylketonurie a batole a předškolní věk

Začátkem druhého roku života se obvykle přechází od náhrady kojeneckého mléka z láhve na příslušný proteinový suplement. Je založen výlučně na čistých aminokyselinách obohacených o mikroživiny (Metabolík 2011).

V příštích věkových obdobích je významné dítě seznamovat s novými skupinami potravin a pokrmů. Je též důležité, aby se jídelníček stal pestrý a vyvážený, jenž zahrnuje doporučené množství fenylalaninu, bílkovin, tuků, cukrů a ostatních živin. Chuťové upřednostnění dětí se často během vývoje střídá. Co dříve dítěti nechutnalo, může po čase s chutí včlenit do jídelníčku. Dítě do jídla nenutíme, abychom v něm nevyvolali k danému pokrmu opovržení. Jídla, které dítě z důvodu diety nemůže, před ním neskrýváme. Je velkou chybou rodiny začít dítě s fenylketonurií litovat a z toho důvodu jíst svá jídla potají. Společná jídla celé rodiny u jednoho stolu jsou velmi důležitou a účelnou věcí. Dítě s fenylketonurií se musí naučit akceptovat svou odlišnou stravu a nemělo by ho udivit nebo svádět odchýlné stravování okolí nebo stravování vrstevníků na táborech, sportovních soustředěních atd. Při takových

akcích je podstatné vždy s dostatečným časovým předstihem seznámit stravovací personál se stravováním dotyčného dle jeho tolerance PKU a dohodnout postup při stravování. Dítěti postupem času, s ohledem na jeho věk, objasňujeme hlavní zásady diety, její smysl a důležitost jejího dodržování. Stravovat by se mělo dítě minimálně v pěti denních porcích, ale může být však také zařazena i 2. večeře (Metabolík, 2011).

Nedílnou součástí stravy dítěte pro zajištění dostatečného příjmu energie je nízkobílkovinné pečivo a těstoviny PKU, které se snažíme postupně zařazovat do jídelníčku a učíme tak dítě zvykat si na svou stravu.

Významný je též pitný režim, a proto je potřeba začleňovat vhodné druhy nápojů do denního režimu. Doporučuje se podávat ovocný mírně slazený čaj, ředěnou ovocnou šťávu nebo čistou neperlivou vodu. Není vhodné nabízet a učit děti na přeslazené nápoje (Fanta, Sprite, Cola apod.). Cukry a tuky neobsahují bílkoviny, ale po jejich nadměrné konzumaci mohou vznikat problémy s přijímáním stravy a mohou zapříčinit rozvoj obezity. Velký pozor se věnuje nápojům označeným light z důvodu neuvedeného množství obsahu aspartamu, jenž je zdrojem aminokyseliny fenylalaninu.

Důležité ve stravě dítěte je také kontrola přiměřeného zařazování cukrovinek do jídelníčku. Vyšší konzumace cukrovinek totiž může vést k nejedení hlavních jídel, dále k rozvoji obezity a vyšší kazivosti zubů (Metabolík, 2011).

5.3 Fenyلكetonurie školní věk

Výživa dětí ve školním věku má své pravidla a požadavky v příjmu energie základních živin a dalších minerálních látek pro správný zdravý růst a vývoj.

Rozložení jídelníčku je do třech hlavních částí. První částí zdravého stravování je konzumace nízkobílkovinných potravin. Další důležitou složkou je zařazení snídaně do jídelníčku jak u dětí zdravých, tak i dětí s PKU, a poslední část tvoří dostatečný pitný režim, který by měl být samozřejmostí.

Z důvodu, že se děti s fenyلكetonurií začínají v tomto období stravovat i mimo domov, je velmi důležité vést děti k samostatnosti, aby se uměly rozhodnout a zvolit vhodný pokrm. Znalosti lze získat jak od rodiny, anebo prostřednictvím internetu,

na setkání rodin dětí s PKU a také v edukačních kurzech. Doporučení, do kolika let je potřeba dodržovat přísnou dietu, jsou přibližně do 15 let věku z důvodu vývoje mozku. Poté je možno v dietě povolit, ne však ji zcela vysadit.

Pro pacienty s fenylketonurií a jinými dědičnými metabolickými poruchami bývá často problém stanovit obsah fenylalaninu či dalších sledovaných hodnot v denní stravě. Řešením problému mohou být vytvoření počítačových programů, kde se nachází podrobnosti jak navrhovat, sestavovat a evidovat denní jídelníčky pacientů s fenylketonurií s ohledem na denní toleranci fenylalaninu, evidují se i nutriční tabulky potravin a je umožněno sestavování vlastních složených jídel z evidovaných potravin, které jsou dostupné na webových stránkách (příloha 4). Na stránkách se nalezou podrobnosti o problémech, které tento pomocník může pomoci řešit. Programy zaujmají i schopnost výměny údajů o nových potravinách a vlastních složených jídlech (receptů) mezi jednotlivými uživateli v rámci internetového připojení (Peroutková, 2011; NSPKU, 2009).

5.4 Zakázané a povolené potraviny u fenylketonurie

Potraviny s vysokým obsahem fenylalaninu, které jsou potřeba ze stravy vyřadit:

Maso, drůbež a ryby: Vepřové, hovězí, telecí a skopové maso, králík, zvěřina, kuře, krůta, husa, kachna, ryby, vnitřnosti.

Uzeniny a masné výrobky: Měkké i trvanlivé salámy, klobásy, párky, šunka, tlačěnka, paštika, masové konzervy.

Vejce: Celá vejce, bílek, žloutek, sušená vejce.

Mléko a mléčné výrobky: Sýry, tvaroh, jogurty, smetana, šlehačka, sušená mléka, zmrzliny.

Chléb a pečivo: Rohlíky, chléb, sladké pečivo - koblihy, koláče, bábovky, buchty, zákusky, strouhanka, trvanlivé pečivo (sušenky, oplatky, piškoty, křehké chleby, křupky, slané pečivo).

Cukrovinky: Čokoláda a čokoládové bonbóny, želatinové bonbóny.

Ořechy a mák: Vlašské a lískové ořechy, arašidy, kešu, para, mák.

Sušené ovoce: Meruňky, švestky, rozinky, banán, ananas, kokos.

Obiloviny: Ovesné vločky.

Mouky, těstoviny a výrobky z nich: Mouka (pšeničná, ovesná, rýžová, sójová, žitná), krupice, vaječné těstoviny, špagety, corn flakes, knedlíky z prášku (houškové i bramborové).

Luštěniny: Čočka, fazole, hrách, sója a sójové maso.

Zakázané jsou i nápoje a potraviny slazené umělým sladidlem aspartam: Někdy jsou označené jako light.

Potraviny s vyšším obsahem fenylalaninu s částečným omezením

Brambory a bramborové výrobky: Povoleny zařazovat dle individuální tolerance.

Rýže: Povoleny zařazovat dle individuální tolerance.

Ovoce: Banány, pomeranče, mandarinky.

Zelenina: Špenát, kapusta, zelí, růžičková kapusta, květák, steril. hrášek, kukuřice, zelené steril. fazolky.

Ostatní: Kečup, hořčice, majonéza.

Potraviny povolené bez omezení

Nízkobílkovinné chleby a pečivo: Tmavý i světlý chléb PKU, housky PKU, sladké PKU keksy, medovníky PKU.

Nízkobílkovinné mouky a těstoviny: Všechny druhy i tvary (polévkové nudle, hvězdičky, mušle, kolínka, fleky), mouky Damin, Finax, Apromix, Vitaprotam.

Nízkobílkovinné mléko a výrobky z něho: Milupa LP Drink, Loprofin, pudinky.

Med, džemy a marmelády: Všechny druhy.

Zavařeniny a kompoty

Zeleninový bujón

Cukr a cukrovinky: Ovocné želé, fondán, tvrdé kyselé bonbóny, ovocné lipo.

Tuky rostlinné i živočišné: Máslo, sádlo, Perla, Rama, Flora, Hera, rostlinné oleje.

Při výběru vhodných potravin je nutno nezapomínat, že u některých druhů ovoce nebo zeleniny, obsahující zrníčka, jádérka nebo pecky, se fenylalanin v zrníčkách,

jadéřkách nebo pečkách kumuluje v daleko větší koncentraci, než v samotné duřině (NSPKU, 2009).

6 ÚKOLY DĚTSKÉ SESTRY V OŠETŘOVÁNÍ DÍTĚTE S FENYLKETONURIÍ

Mimo rámeč naší republiky prokazují dlouhodobé výzkumy naléhavou potřebu přípravy a dalšího vzdělávání odborníků pro péči o děti a mládeř. V oblasti poskytování ošetřovatelské péče je jím především dětská sestra. Sestra musí být schopna provádět, koordinovat a zajiřřovat základní ošetřovatelskou péči poskytovanou novorozencům, dětem a adolescentům v oblasti preventivní, diagnostické a léčebné péče u onemocnění fenylketonurie. Dále je třeba umět správně komunikovat s dětmi a jejich rodinou, kdy sestra aktivně zvládá techniku rozhovoru s rodiči v náročné životní situaci. V neposlední řadě realizuje jednotlivé fáze ošetřovatelského procesu, do něhož patří posouzení aktuálního stavu dítěte, jeho potřeb a psychomotorický vývoj. Ještě je potřeba vytváření individuálního ošetřovatelského plánu a jeho komplexní realizace včetně zhodnocení a zápisu do dokumentace, edukace v ošetřovatelských postupech a psychosociální podpora rodiny. Nejdůležitější je znalost a správná příprava stravy pro dítě a její podávání zahrnující alternativní postupy krmení dle indikace lékaře (Sedlářová, 2008).

7 CÍLE PRÁCE A VÝZKUMNÉ OTÁZKY

7.1 Cíle práce

Cíl 1: Zjistit, jaké vědomosti mají sestry o fenylketonurii a o specifikách ošetrovatelské péče o děti s tímto onemocněním

Cíl 2: Zjistit, jaká je kvalita života dítěte s fenylketonurií

Cíl 3: Zjistit, jak mají děti s fenylketonurií zabezpečené dodržování stravovacího a léčebného režimu

Cíl 4: Zjistit výskyt fenylketonurie v ČR

7.2 Výzkumné otázky

Výzkumná otázka 1: Co všechno musí sestra umět a zohlednit při ošetrování dítěte s fenylketonurií?

Výzkumná otázka 2: Jak rodiče přijali onemocnění fenylketonurie?

Výzkumná otázka 3: Co museli rodiče změnit v životě s dítětem nemocného fenylketonurií?

Výzkumná otázka 4: Jaká je kvalita života dítěte s fenylketonurií a jeho rodiny?

Výzkumná otázka 5: Jaká je péče o rodinu dítěte s fenylketonurií a zabezpečení ze strany společnosti?

8 METODIKA PRÁCE

K získávání údajů jsme zvolily metodu triangulace a použily jsme následující metody: obsahovou analýzu, polostrukturovaný rozhovor, pozorování a triangulaci badatelů.

Triangulace

Triangulace znamená použití více metod sběru údajů, teoretických přístupů a několika forem metodologie pro lepší a přesnější výsledky. V ošetrovatelství se používá na podporu validity (spolehlivosti) a je to tedy validizační metoda. V běžné řeči bychom mohli konstatovat, že každá plánovaná rovina potřebuje pro své udržení minimálně tři body, které vzájemně udržují rovnováhu. Švec (1998) rozlišuje triangulaci jako použití více metod sběru dat (triangulace = nejméně tři metody) a údaje o témže jevu se získávají různými metodami, např. interview, obsahová analýza dokumentů, pozorování a takto získané údaje se porovnávají. Dále uvádí triangulace badatelů, kdy zkoumanou situaci nebo jev zaznamenávají a případně vyhodnocují více lidí (nejméně tři = triangulace) a jejich výstupy se konfrontují.

Obsahová analýza

Obsahová analýza dokumentů představuje objektivní analýzu informací jakéhokoliv druhu. Může se zabývat obsahem informace a také jeho formou, autorem a adresátem informace. Použití této metody předpokládá jasně formulovaný cíl výzkumu a zdůvodněná teoretická východiska. Důležitým úkolem je najít takové postupy, které umožní přistoupit k materiálu analyticky - uskutečnit systematický popis, třídění obsahu, klasifikaci sledovaných informací a jejich interpretaci (Boledovičová, 2009).

Rozhovor

Rozhovor je ústní způsob výměny informací mezi výzkumníkem a respondentem uskutečňovaný podle určitého plánu. Cílem většinou není nastolení problému, ale zmapování různých pohledů a přístupů k jeho řešení. Strukturované neboli standardizované interview má detailně rozpracovanou celou proceduru, tedy i celkový plán rozhovoru, posloupnost a stavbu dotazů i varianty možných odpovědí. (Boledovičová, 2009) Polostrukturované rozhovory jsme vedly se sestrami, matkami

nemocných dětí, dětí samotných a s lékařem. Rozhovor se sestrami obsahoval 6 otázek, které byly zaměřené na setkání dětí s fenylketonurií a jejich informace o nemoci. V rozhovoru s lékařem obsahující také 6 otázek jsme zjišťovaly diagnostiku a léčbu fenylketonurie v minulosti a dnes. Při pozorování rodičů a dětí během rozhovoru jsme pomocí 12 otázek vyhledávaly informace týkající se přijetí onemocnění a jaké změny po zjištění nastaly. Posléze jsme zkoumaly zajišťování diety, informační i finanční, a v neposlední řadě i problémy dětí mající onemocnění.

8.1 Charakteristika výzkumného souboru

Základní složku výzkumu tvořily děti s fenylketonurií a jejich rodiče. Součástí výzkumu byl i lékař pracující na Klinice dětského a dorostového lékařství ve Všeobecné fakultní nemocnici v Praze. Byl ochoten poskytnout nám informace o onemocnění fenylketonurie, jeho diagnostice a léčbě v současnosti a dříve. Další výzkumný soubor tvořily sestry pracující v ordinaci praktického lékaře pro děti a dorost v Jižních Čechách. Dalším zdrojem byly dokumenty o fenylketonurii.

Záměrným výběrem jsme vytvořily výzkumný soubor 10 dětí s fenylketonurií ve věku od 6 – do 15 let. Totožným záměrným výběrem jsme vytvořily soubor jejich rodičů ve věku od 24 – do 41 let. Třetí výzkumný soubor sester jsme vytvořily taktéž záměrným výběrem, kdy splňovaly podmínky pro zařazení. Čtvrtý soubor tvořil lékař.

8.2 Organizace výzkumu

V časovém rozmezí únor 2013 – květen 2015 jsme oslovily lékaře, sestry, rodiče dětí s onemocněním fenylketonurie a děti s onemocněním fenylketonurie.

Rozhovor s lékařem jsme vedly po vzájemné dohodě. Stanovily jsme si vhodný den, který vyhovoval oběma stranám. V den schůzky jsme se dozvěděly o problematice z jiného úhlu pohledu, z medicínské stránky. Následnou komunikaci jsme řešily pomocí e-mailu.

S rodiči dětí jsme zkoumaly otázky ohledně stravování, dostupnosti potravin a přípravků pro PKU pacienty. Rodiče nám je byly ochotni zodpovědět a velmi tak pomohly našemu výzkumu. Potřebovaly jsme jejich ochotu a důvěru k odpovídání.

Na děti jsme se obrátily v rodinách poskytující informace o fenylketonurii a dále v ambulanci osloveného lékaře ze Všeobecné fakultní nemocnice v Praze. Děti přicházející do ambulance nám poskytly informace, které jsou užitečné. Dozvěděly jsme se, zda znají své onemocnění a jaké problémy jim nejčastěji přináší. Potřebovaly jsme důvěru k naplnění rozhovoru.

Se sestrami probíhaly rozhovory také po vzájemné dohodě v ambulancích praktického lékaře pro děti a dorost. Ve stanovený den nám sestry odpověděly na otázky týkající se ošetřování dětí s fenylketonurií a informace spojené se shledáními se s PKU pacienty.

9 VÝSLEDKY VÝZKUMU

V následující kapitole prezentujeme výsledky našeho šetření. Popisujeme zde nejprve výsledky laboratorních screeningových vyšetření v období od roku 2002 do roku 2012. Dále uvádíme rozборы rozhovorů s lékařem, sestrami, matkami dětí s onemocněním a rozhovory samotných dětí postihnuté onemocněním fenylketonurií.

9.1 Výsledky obsahové analýzy dokumentů

Rozborem vyhledaných materiálů jsme zjistily, že množství pacientů, kterým novorozenecký screening umožňuje včasnou léčbu a kvalitnější život, v mnoha případech dokonce i život zachraňuje, se zdvojnásobil. Zvýšila se tak efektivita presymptomatického vyhledávání pacientů. Novorozenecký screening v ČR se tedy stal účinným prostředkem zkvalitnění péče o pacienty se vzácnými onemocněními a je vzorovým příkladem zlepšení přístupu zdravotnického systému k těmto pacientům.

Tabulka 1**Výsledky novorozeneckého laboratorního screeningového programu v ČR v roce 2012**

Onemocnění	Počet zachycených pacientů v roce 2012	Prevalence v roce 2012	FPR (%) 2012
kongenitální hypotyreóza	45	1 : 2 413	0,018
kongenitální adrenální hyperplazie	9	1 : 12 064	0,537
fenylketonurie	24	1 : 4 524	0,027
leucinóza, nemoc javorového sirupu	1	1 : 108 576	0,042
deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem	4	1 : 27 144	0
deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem	3	1 : 36 192	0,001
deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem	2	1 : 54 288	0,043
deficit karnitinpalmitoyltransferázy I	0	-	0,037
deficit karnitinpalmitoyltransferázy II + deficit karnitinacylkarnitintranslokázy	0	-	0
glutarová acidurie typ I	1	1 : 108 576	0,003
izovalerová acidurie	2	1 : 54 288	0,016
cystická fibróza	14	1 : 7 755	0,038
CELKEM	105	1 : 1 034	0,734

Zdroj: <http://novorozenecky-screening.cz>

Vysvětlivky: FPR = false positive rate = falešně pozitivní nálezy

Zjistily jsme, že v roce 2012 bylo určeno 105 zachycených pacientů. V roce 2012 se na základě předběžných údajů Českého statistického úřadu narodilo 108 576 živých novorozenců. Tzn. za rok 2012 prevalenci screeningového programu v ČR 1:1 034. Z toho bylo zjištěno 24 pacientů s fenylketonurií (prevalence 1:4 524).

Tabulka 2**Výsledky novorozeneckého laboratorního screeningového programu v ČR v roce 2011**

Onemocnění	Počet zachycených pacientů v roce 2011	Prevalence v roce 2011	FPR (%) 2011
kongenitální hypotyreóza	38	1 : 2 860	0,013
kongenitální adrenální hyperplazie	6	1 : 18 112	0,307
fenylketonurie	19	1 : 5 719	0,036
leucinóza, nemoc javorového sirupu	0	-	0,013
deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem	3	1 : 36 224	0,005
deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem	2	1 : 54 336	0,001
deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem	1	1 : 108 673	0,003
deficit karnitinpalmitoyltransferázy I	0	-	0,007
deficit karnitinpalmitoyltransferázy II + deficit karnitinacylkarnitintranslokázy	0	-	0
glutarová acidurie typ I	0	-	0,010
izovalerová acidurie	0	-	0,022
cystická fibróza	13	1 : 8 359	0,011
CELKEM	82	1 : 1 358	0,43

Zdroj: <http://novorozenecky-screening.cz>

Vysvětlivky: FPR = false positive rate = falešně pozitivní nálezy

Zjistily jsme, že v roce 2011 bylo pomocí novorozeneckého screeningu stanoveno 82 zachycených pacientů. V roce 2011 se na základě předběžných údajů Českého statistického úřadu narodilo 108 673 živých novorozenců. Tzn. za rok 2011 prevalenci screeningového programu v ČR 1:1 358. Z toho bylo zjištěno 19 pacientů s fenylketonurií (prevalence 1:5 719).

Tabulka 3

Výsledky novorozeneckého laboratorního screeningového programu v ČR v roce 2010

Onemocnění	Počet zachycených pacientů	Prevalence	FPR
kongenitální hypotyreóza	44	1 : 2 663	0,042
kongenitální adrenální hyperplazie	9	1 : 13 018	0,355
fenylketonurie	14	1 : 8 369	0,015
leucinóza, nemoc javorového sirupu	0	-	0,010
deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem	13	1 : 9 013	0,000
deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem	2	1 : 58 582	0,000
deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem	1	1 : 117 163	0,000
deficit karnitinpalmitoyltransferázy I	0	-	0,015
deficit karnitinpalmitoyltransferázy II + deficit karnitinacylkarnitintranslokázy	0	-	0,000
glutarová acidurie typ I	2	1 : 58 582	0,003
izovalerová acidurie	0	-	0,023
cystická fibróza	22	1 : 5 326	0,023
CELKEM	107	1 : 1 095	0,466

Zdroj: <http://novorozenecky-screening.cz>

Vysvětlivky: FPR = false positive rate = falešně pozitivní nálezy

Zjistily jsme, že v roce 2010 bylo pomocí novorozeneckého screeningu v ČR celkem zachyceno 107 pacientů. V roce 2010 se na základě předběžných údajů Českého statistického úřadu narodilo 117 163 živých novorozenců. Tzn. za rok 2010 prevalenci screeningového programu v ČR 1:1 095. Z toho bylo zjištěno 14 pacientů s fenylketonurií (prevalence 1:8 369).

Tabulka 4

Přehled výsledků novorozeneckého screeningu fenylketonurie za období 1.1.2002 - 31.12.2009

Laboratoř	Počet vyšetř. novoroz.	Počet zachytů (n)	Preval. záchyťů	Počet fal.poz. (n)	Počet recallů (n)	Preval. recallů	FPR (%)	Klas. PKU (n)	Mild PKU (n)	Non PKU HPA (n)	Jiné HPA (n)	Preval. Klas. +Mild PKU
Praha 10	441 939	70	1:6313	17	260	1:1699	0,063	52	8	3	7	1:7365
Praha 2	115 752	20	1:5788	15	166	1:697	0,156	18	1	0	1	1:6092
Olomouc	7 903	1	1:7903	1	6	1:1317	0,088	0	0	0	1	-
Brno	158 867	16	1:9929	20	180	1:883	0,126	11	0	5	0	1:14442
Ostrava	153 666	19	1:8087	3	206	1:746	0,136	15	1	3	0	1:9604
celá ČR	878 127	126	1:6704*	56	818	1:1034*	0,104*	96	10	11	9	1:7969*

Zdroj: <http://novorozenecky-screening.cz>

Vysvětlivky: FPR=četnost (%) falešně pozitivních nálezů; Recall rate=četnost (%) nejasných nálezů vyžadujících opakování odběru suché kapky; Klas.PKU=počet potvrzených klasických fenylketonurií (=koncentrace fenylalaninu při dg. >1200 umol/l + průkaz mutace klasické PKU); Mild PKU=počet potvrzených mírných fenylketonurií (=koncentrace fenylalaninu při dg. 600 -1200 umol/l + průkaz mutace pro mírnou PKU); nonPKU HPA=počet potvrzených non PKU hyperfenylalaninemií (=koncentrace fenylalaninu při dg. 120-600 umol/l + průkaz mutace pro non PKU HPA); Jiné HPA=počet jiných typů hyperfenylalaninemií i tranzitorních;

*=tato prevalence je vztahena na počet živě narozených ve sledovaném období (tj. 844 724 novorozenců) dle Ústavu zdravotnických informací MZ ČR

Zjistily jsme, že v období let 2002 - 2009 bylo pomocí novorozeneckého screeningu stanoveno 106 zachycených pacientů s PKU. Na základě předběžných údajů Českého statistického úřadu se v tomto období narodilo 844 724 živých novorozenců. Tzn. za sledované období prevalenci screeningového programu v ČR 1:7 969.

9.2 Rozhovor s lékařem

Na setkání s lékařem jsme realizovaly rozhovor, při kterém byl lékař ochotný zodpovědět cca na 6 otázek týkající se onemocnění fenylketonurie.

1. Odkdy a jakým způsobem se diagnostikuje PKU?

Onemocnění bylo popsáno v první polovině minulého století. Po objasnění příčiny (deficitu enzymu fenylalaninhydroxylázy) se zavedla postupně se zdokonalující diagnostika. U nás se v rámci novorozeneckého screeningu od r. 1970 stanovuje sérová

koncentrace fenylalaninu chromatograficky nebo v poslední době pomocí hmotnostní tandemové spektrofotometrie.

2. Co by se stalo, když by dítě nebylo včas nastavené na léčebnou terapii? Mohlo by to mít nějaké negativní následky?

Neléčení jedinci mají světlé vlasy, bledou pleť, rozvíjí se výrazná mentální retardace, mají epileptické záchvaty.

3. Když se vrátíme do minulosti, jaká byla možnost léčby tehdy a dnes?

Vždy dieta s omezením Phe. Dříve to znamenalo velké riziko nedostatečné výživy (deficit bílkovin), dnes jsou k dispozici směsi aminokyselin, které k malnutrici nevedou.

4. Víím, že PKU je „léčená“ celoživotní dietou. Je možnost, že pacienti někdy tuto dietu vysadí a nebudou ji muset dodržovat?

Během dětství nutno dodržovat vždy vzhledem k riziku poškození vývoje CNS a jeho funkcí. V dospělosti lze dietu uvolnit. Také záleží na typu onemocnění (klasická fenylketonurie, variantní fenylketonurie, non-fenylketonurická hyperfenylalaninémie, poruchy tetrahydrobiopterinu) a podle toho je vyžadována přísná či méně přísná dieta. Nastávající matky s fenylketonurií musí v graviditě opět dodržovat dietu, aby fenylalanin přecházející přes placentu nepoškodil vyvíjející se mozek plodu.

5. Je možné, že zdravým rodičům se narodí dvě děti a pouze jedno má PKU?

Dědičnost je autosomálně recesivní. Tudiž klinicky zdraví rodiče-přenašeči mají 25% šanci na zdravé dítě chorobu dále nepřenašející; 50% šanci na klinicky zdravého přenašeče a 25% šanci na klinicky nemocné dítě.

6. Jaký je předpoklad, že se pacientce s PKU onemocněním narodí zdravé dítě?

Podle výše uvedených pravidel (ad 5) přichází v úvahu tři možnosti:

Zdravý partner →

všechny děti budou klinicky zdraví přenašeči

Partner klinicky zdravý přenašeč → 50% dětí klinicky zdraví přenašeči; 50% dětí nemocné

Nemocný partner → všechny děti nemocné

9.3 Analýza rozhovorů s rodiči dětí s fenylketonurií

Při setkání s rodiči jsme uskutečnily rozhovor. Rodiče souhlasily zodpovědět cca 12 otázek týkající se jejich dětí trpící onemocněním fenylketonurie a otázky týkající se jejich okolí a osobního života. Rozhovory se přepsaly do kasuistiky a poté představíme kategorizaci rozhovorů s rodiči dětí s fenylketonurií.

Rozhovor č. 1 s matkou

Paní Helena (34 let) bydlí s manželem a dcerou ve městě. Vystudovala střední odborné učiliště. Dříve pracovala jako prodavačka v obchodě prodávající oblečení. Nyní je nezaměstnaná žena v domácnosti a stará se o svoji dceru Denisku.

Rozhovor probíhal v jejich rodinném domě v poklidném duchu. Na otázku, jak přijali onemocnění, Helena odpověděla, že při sdělení diagnózy vůbec netušila, o co jde. Ještě tento název nikdy předtím neslyšela, jenom v obchodě viděla potraviny nevhodné pro fenylketonuriky. Vyřešili to způsobem, že zajeli do nemocnice „*k paní doktorce*“ a ta jim vše o nemoci vysvětlila. Dále informace sháněla v knihách a na internetu. Postupem času se naučila propočítávat jídelníček na den, týden atd., až to uměla nazpaměť. Pro potraviny jezdí do Prahy nebo je objednávají přes internet. „*Se stravou je to těžké. Musím pořád shánět výrobky vhodné pro fenylketonuriky a řeknu vám, není to vůbec lehké a levné.*“ Nejvíce ji překvapilo a moc pomohlo založení Klubu dětí s metabolickým onemocněním, kde si rodiče vyměňují své zkušenosti, rady a novinky o dietě a probírají problémy a radosti svých dětí. Rodiče zde vidí, že nejsou na fenylketonurii samy. Podporu má i u svého okolí a i kamarádky jí pomáhaly hledat vhodné potraviny a informace. Kvůli přípravě jídla a starání se o Denisku zůstala paní Helena doma a ze zaměstnání odešla. „*Její dieta nebyla úplně lehká a nikdy jsem ji*

nevařila.“ Těžké bylo vyřešení mateřské školky. Mateřskou školku vybírala paní Helena pečlivě, ale ve většině mateřských školkách byly pouze přítěží. Nakonec 1 školka je přijala, ale stravování si musela dodávat sama. Po 3 letech přestoupily do jiné školky, jelikož jim vyšly vstříc se stravováním. *„Sepsala jsem vždy jídelníček, přesné rozpisy a gramáž potravin a taky jsem potraviny do kuchyně paní kuchařce donášela.*“ Na otázku, jak zajišťuje dohled nad stravováním, paní Helena odpověděla, že ho kontroluje sama. Každý den ví, co Deniska sní, neboť jídlo jí sama připravuje. Avšak si myslí, že někdy dcera jídelníček poruší a hlavně když vidí, že ostatní kamarádi v mateřské školce jí něco jiného a ona musí mít extra jídlo pro sebe. Na otázku, jaké problémy přináší rodině péče o dítě s fenylketonurií, odpověděla paní Helena smutně, že dieta a její náklady na ní nejsou tak malé a nákladnou dietu zabezpečit z jednoho manželova platu je velmi obtížné. Poté ale velmi pozitivně odvětila, že je ráda, že Denisku mají.

Rozhovor č. 2 s matkou

Paní Romana (30) bydlí s manželem a 2 letou dcerou v maloměstě. Vystudovala gymnázium a poté ještě 2 roky muzejnictví. Pracovala jako dokumentátorka v muzeu a nyní je doma na mateřské dovolené a stará se o svou dceru.

Při zjištění onemocnění fenylketonurie dcery prožívala katastrofální situaci. Trpěla úzkostnými stavy a byl to pro ni nejtěžší okamžik. Byla na pokraji svých sil. Začátek s nemocí nebyl moc dobrý, ale věřila, že to s lékařkou zvládne a dá dceři vše, co potřebuje. Podrobně se seznámila s nemocí a postupem času se s onemocněním smířila. Velkou oporou je jí víra v Boha. *„Jsem přesvědčená, že nás v tom nenechá samotné.*“ Informace si sháněla hlavně v knihách a na internetu, kde se dozvěděla většinu informací o dietě. Vše jí dodalo odvalu, že to zvládne a nevzdá se. Kvůli diagnóze dcery byla donucena vzdát se své práce, protože péče je velmi náročná a vyžaduje každodenní přípravu stravy a kontroly jídelníčku. Na dodržování správného stravování dohlíží paní Romana sama. Do práce by se samozřejmě chtěla opět vrátit. Rodině ovšem onemocnění přináší velká omezení. Vzdala se zaměstnání, jelikož dieta dětí vyžaduje

dennodenní starost o přípravu jídla, obvykle dvou různých chodů. Pro dceru s fenylketonurií dietní jídlo a pro sebe a zdravého manžela normální stravu. Vypočítávání hodnot fenylalaninu ve stravě samozřejmě není těž lehká záležitost. *„Než jsem se naučila správně počítat hodnoty, trvalo mi to tak týden určitě.“* Stále se o onemocnění a dietu samozřejmě zajímá, jelikož se pořád objevují nové informace a zkušenosti, které mohou přispět k prospěchu dcery. U dcery se žádné komplikace ani problémy s výchovou zatím nevyskytují. *„Doufám, že vše dělám dobře a dcerka bude jako ostatní děti a zdravá. Nic víc si nepřeji.“*

Rozhovor č. 3 s matkou

Paní Jana (24) pochází z vesnice, kde bydlí v panelovém domě s manželem a 1,5 roční dcerou. Dříve pracovala ve firmě, která balila potraviny. Vystudovala střední školu hotelovou. Nyní je na mateřské dovolené a pečuje o svoji dceru.

Když se paní Jana dozvěděla, že její dcera má nemoc fenylketonurii, byla vyděšená. Vůbec nikdy o nemoci neslyšela a tak ani nevěděla, co si pod onemocněním má představit. Snažila se o onemocnění a jeho problémech dozvědět co nejvíce. Informace si sháněla v knihovně, kde si vyhledávala různé knihy, časopisy a kuchařky, podle kterých poté vařila. *„Přeci jsem ale měla strach, abych dcerce nedala něco, co by jí ublížilo.“* Bohužel internet nemají, což je veliký pomocník a najde se zde spousta informací, tak vše musela paní Jana hledat pouze v knihách. Ještě byla ve spolupráci s lékařkou a i kamarádi ji pomohli, aby všechno zvládli. Jako největší problém ale vnímala situaci, že musela pořád hlídat, aby si dcera nevzala něco, co nesmí. *„Naštěstí dcera byla hodná a sama si nebrala nic.“* Okolí a ostatní příbuzní žádný problém neměli. Jen z počátku byly malé rozpaky, ale ty ihned zahnala vysvětlením o dietě. Paní Jana jim vysvětlila, že si všichni musí pomáhat a dcera nemůže jíst akorát všechno jako ostatní děti, protože potom by jí bylo špatně a musela by jet do nemocnice. O nemoc se stále rodina zajímá. *„Jsem nadšená, když mi vždy někdo oznámí nějakou novinku a tím pomůže mojí dceři.“* Žádné problémy spojené s nemocí paní Jana neshledává. Jezdí na pravidelné kontroly k ošetřující lékařce a poté mají rodiče jistotu, že jejich dcera je

zdravá. Na otázku, jaké problémy přináší rodině péče o dítě s fenylketonurií, paní Jana odpověděla stručně. *„Je to hodně náročné, ale už jsme si zvykli.“* Paní Jana dále popisuje, že se asi bude muset zatím vzdát svého zaměstnání. Ještě si to nedokáže ale představit, jak budou muset vyžít jen z manžellových peněz. Napadla ji ale ještě možnost, že kdyby náhodou našli pro dceru vhodnou školku a nejméně dopoledne se o ni postarali, tak by si mohla najít práci alespoň na dopoledne. *„Určitě bych tím pomohla naší finanční situaci, která nevím, jak vůbec dopadne.“* Samozřejmě ale zdraví dcery je jí vším, a kdyby to šlo, udělala by pro ni i nemožné. Nedokáže si představit situaci, kdy by o dceru přišla anebo jí nějak ublížila.

Rozhovor č. 4 s matkou

Paní Daniela (41) je s dcerou Amálkou doma na mateřské dovolené. Má 2 dcery. První dcera je zdravá a u druhé dcery se objevilo onemocnění fenylketonurie. Vystudovala střední školu ekonomickou a následně i vysokou školu ekonomickou. Pracovala jako účetní v jedné firmě. Žijí ve městě, kde bydlí s rodiči paní Daniely.

Rodina paní Daniely přijala onemocnění docela v pohodě. Jejich přátelé měli totiž dceru, která trpěla fenylketonurií. Měli tedy výhodu, protože jim přátelé většinu vysvětlili. Objasnili dietu a zavedli k výborné lékařce, která dovysvětlila veškeré dotazy o nemoci. I když měli velikou oporu a pomoc v rodičích a přátelích, stále se nemoci báli. *„Dieta je totiž dost složitá a potom hlavně udržet dceru, aby nic jiného než moje jídlo nejedla.“* Tahle odpovědnost rodiče ještě pořád čeká, jelikož nyní dcera sama nic nejí a dietu tak neporuší. Informace dostali od přátel a lékařky. Ještě využila a stále využívá internetový zdroj a knihy, kde shání nové informace o nemoci a jejích následných problémech. Informaci předali i svému okolí a příbuzným. Všichni se snažili rodině pomoci a jsou jim posilou v jejich těžké zkoušce. *„Rodinu to určitě stmelilo a více držíme při sobě.“* Žádné problémy paní Daniela zatím u dcery nezjistila a dcera prospívá i podle výsledků u ošetřující lékařky. Rodině velice pomáhají rodiče, u kterých bydlí. Babička Amálky se již naučila i její dietu, a proto má paní Daniela možnost, aby se po mateřské dovolené vrátila do své práce a přispěla tak do příjmu

rodiny. *„Je výborné mít pomocníka, jakým je moje mamka.“* Jejich starší dcera se o svoji sestru pečlivě stará. Rodiče jí vysvětlili Amálčinu dietu. Ráda pomáhá v kuchyni při přípravě jídla, a i když má každá jiné jídlo, nedělá to žádný problém. Vždy připravuje jídelníček na den dopředu. Druhá dcera chodí z mateřské školky domu po obědě. Většinou má pro ni babička vařený oběd a paní Daniela ho vaří pro Amálku. *„Holky si spolu rády hrají a já jsem spokojená, že je mám obě. A i když je tu malá překážka v Amálčině nemoci, nedokážu si představit život bez nich.“* Paní Daniela si neuvědomuje, že by dělala v dcerách nějaké rozdíly kromě stravy. Tu musí samozřejmě dělat pro každou jinou. *„Důležité je vydržet a odměnou pro rodiče je pohled na zdravé a spokojené dítě.“*

Analýza rozhovorů s rodiči dětí s fenylketonurií

Při setkání s rodiči jsme provedly rozhovory. Rodiče byly ochotni zodpovědět cca na 12 otázek týkající se onemocnění jejich dětí. Nyní představíme kategorizaci.

Sociální status rodiny

Všechny dotazované matky žijí v úplné rodině. První 3 dotazované matky mají pouze 1 dítě. Jen poslední čtvrtá rodina má 2 děti, z toho jednu zdravou a druhé zjistili lékaři fenylketonurii. Ve městě bydlí dvě rodiny, z toho jedna rodina ještě s matky rodiči, v maloměstě jedna rodina a jedna rodina žije na vesnici. Vzdělání má každá rodina rozdílné. První matka má střední odborné učiliště, druhá vystudovala gymnázium, třetí střední školu a poslední matka absolvovala vysokou školu. Všechny matky dříve již pracovaly. Nyní jsou 3 na mateřské dovolené a matka Denisky, z důvodu péče o svoji dceru, zůstala nezaměstnanou.

Oznámení diagnózy

Oznámení diagnózy bylo pro většinu rodin nešťastná neznámá novinka. Jen poslední rodina u 4. dotazované matky informaci přijala docela v pohodě. Důvodem přijetí onemocnění byla již znalost onemocnění od přátel a též spolupráce s nimi byla velkou

posilou. První 3 dotazované rodiny onemocnění neznaly. Všechny rodiny čerpaly informace od lékařů, z literatury a rodiny z města a maloměsta ještě z internetu. Bohužel 3. rodina z vesnice internet nemá, proto se musela spolehnout pouze na literaturu a ošetřující lékařku. Velkou oporu sehrála ve 2. rodině víra v Boha, což je důležitá pomoc. Všichni se s onemocněním postupem času smířili a nyní už by své děti za nic na světě nikomu nedaly.

Stravování dítěte

Všichni se shodli na názoru, že je dieta velmi nákladná a složitá a kvůli každodenní přípravě jídla zůstávají většinou matky doma. Neustále si shánějí nové informace, jak by mohli svým dětem pomoci, aby jim zajistily bezproblémový život, který se vyrovná zdravým dětem. Pro potraviny jezdí do větších měst anebo je objednávají přes internet. Matky se naučily dietu vařit a tím pádem mají kontrolu nad jídlem, které jejich dítě sní. U první matky je potíže, že dcera již navštěvuje mateřskou školu. Z počátku chodila do mateřské školy, kam musela stravu donášet sama. Po 3 letech přestoupily do jiné mateřské školy, kde jí stravu připravují samy. Z informace od dcery jsme zjistily, že se jí občas děti směly, neboť měla něco jiného k obědu. Jinak kamarády dieta nezajímala. Zbylé tři děti jsou ještě malé, proto matka přesně ví, co dítě jí a má nad ním neustálou kontrolu.

Finanční náklady na zabezpečení diety

Otázka financí je velmi citlivá. Každá rodina si stěžovala na náklady na dietu a její zabezpečení většinou z jednoho platu. Všechny matky by se chtěly vrátit do svých zaměstnání, ale situace jim to neumožňuje. Třetí matka přemýšlí o možnosti umístění dcery na dopoledne do mateřské školy a v té době pracovat. Poslední matka má velkou pomoc u své matky, která jí pomáhá s vařením, a proto už zná dietu své vnučky natolik, že by se mohla dcera vrátit po mateřské dovolené do zaměstnání a péči by převzala babička. Ještě jsou to všechno plány do budoucna, ale určitě by tím pomohla do příjmu své rodiny.

9.4 Analýza rozhovorů s dětmi s fenylketonurií

Na setkání s dětmi jsme provedly rozhovory, které byly ochotné zodpovědět cca na 6 otázek týkající se jejich onemocnění. Rozhovory se přepsaly do kasuistiky a poté představíme kategorizaci rozhovorů s dětmi s fenylketonurií.

Rozhovor č. 1 s dítětem

Deniska je 7 letá dcera paní Heleny a bydlí s rodiči ve městě v rodinném domě. Velmi ráda si hraje na zahradě ve svém hracím koutě, kde má skluzavku, prolézačky a houpačku. I když by chtěla, sourozence nemá.

Dcera paní Heleny je velmi živé dítě. Na otázku, jestli ví jakou má nemoc, odpověděla pohotově, že má nemoc fenylketonurií a nesmí bílkoviny. Již označení několikrát slyšela od rodičů a lékařů a tak si název zapamatovala. Avšak nezná původ a neví proč má onemocnění. Deniska chodí do mateřské školky a na otázku, jak se stravuje v mateřské školce, zodpověděla: „*Jídlo mi vaří kuchařky extra pro mě.*“ Nějaké velké problémy ale s dietou nemá, i když se jí občas děti smály, že má něco jiného k obědu. Jinak kamarády dieta nezajímala. Ona dietu nezná, avšak samozřejmě ví, co smí a nesmí jíst. „*Když mám špatný výsledek, tak mě to mrzí a chci se polepšit.*“ Vadí jí situace, kdy si v obchodě nemůže koupit úplně všechno na co má chuť a přiznává, že někdy dietu porušila např. rohlíkem, zmrzlinou nebo salámem. Poté ale u lékařky neměla dobré výsledky krve a lékařka jí hrozila hospitalizací v nemocnici, proto slíbila zlepšení.

Rozhovor č. 2 s dítětem

Hanka je ze tří sourozenců a narodila se jako nejstarší dcera. Má dvě sestry a nyní k nim přibude ještě další sestřička. Hance je 13 let a ráda hraje na klavír a ještě by chtěla hrát na klarinet. Bydlí s maminkou na vesnici u babičky ve starším rodinném domě.

Setkání s Hankou proběhlo v domácím prostředí, kde panovala příjemná atmosféra. Na onemocnění, se kterým se léčí, odpověděla, že je to fenyktonurie a je zatím a snad jen jediná dcera, která tímto onemocněním trpí. O onemocnění jí vyprávěla maminka. Bude ráda a věří, že sestra nebude nemocná. Hanka chodí do sedmé třídy a neumí si vysvětlit, proč zrovna ona má fenyktonurii. Jelikož chodí do základní školy ne v místě bydliště, ale každý den dojíždí 5 km i se sestrami, musí se stravovat v jídelně, kam si denně nosí uvařené jídlo z domova a kuchařky jí to jen ohřejí. Na otázku, jestli má problémy s dietou, odpověděla, že nyní už chápe, proč to nemůže, jaké potraviny nesmí a nyní žádné problémy týkající se diety nejsou. Jen nemohla se třídou na lyžařský kurz, protože neměli, kdo by Hance vařil. Občas i vaří s mamkou. Uvařené jídlo jí chutná, ale přiznala se, že občas ochutná i oběd či večeři pro zbylé členy rodiny. Hanku mrzí, že nemůže jíst všechno jako ostatní, ale na to už si prý zvykla. To, že dieta se musí dodržovat, ví a zná, a proto se co nejvíce snaží. Pravidelně navštěvují s mamkou ordinaci lékaře, kde z krve zjistí, jestli je dieta dodržována nebo ne. Hanka říká: „*Bez diety se toto onemocnění nedá léčit.*“

Rozhovor č. 3 s dítětem

Petr je další z dětí, které trpí nemocí fenyktonurie a dobře to ví a uvědomuje si to. Je to jedináček, kterého si rodiče dlouho přáli. Chodí do čtvrté třídy a je mu tedy 10 let. Bydlí s rodinou v bytě ve městě. Rád čte knihy a dívá se na dobrodružné filmy. Baví ho učení a chce se stát lékařem jako táta, aby mohl pomáhat lidem.

Název onemocnění už dobře zná a i sám si nemoc studuje hlavně na internetu. Na všechny otázky zná odpověď až na jednu a to je původ onemocnění u něj. Petr se stravuje doma, kam dochází ze školy, když má polední přestávku na oběd. Jídlo mu připravuje den dopředu maminka a on si ho jen ohřeje v mikrovlnné troubě o polední přestávce. Hlavní problém je, že nesmí vše jako ostatní, ale spolužáci už znají o této nemoci podrobnosti z jedné tátovy přednášky ve třídě. Dieta nesmí obsahovat bílkoviny, a proto Petr nesmí mnoho jídel jako ostatní. Rád by snědl vše, na co má chuť, ale nejde to a on si toho je vědom. Nejdůležitější jsou výsledky u paní doktorky, která je moc

hodná a pochválí ho za dodržování, ale jednou, když byl ještě malý a opatrovala ho babička, tak byl i hospitalizován, protože snědl vše, na co měl chuť. Od té doby všichni dávali pozor na Petrovo stravování a nyní už dietu dodržuje sám a nikdo ho nemusí kontrolovat.

Rozhovor č. 4 s dítětem

Tadeáš chodí do druhé třídy a je mu 8 let. Má ještě starší a mladší sestry, které jsou zdravé. Bydlí na venkově s rodiči. Chodí do sportovní třídy, protože hraje tenis. Nemoc ho v ničem neomezuje, což je hlavní důvod, proč mu nemoc fenylketonurie tak nevadí. Rodiče ho na každé zápasy doprovází a musí s sebou vozit i jídlo pro Tadeáše.

Při položení otázky, jaký je název nemoci, Tadeáš odpověděl jednoznačně, že je to fenylketonurie a nesmí bílkoviny. O fenylketonurii slyšel již několikrát od rodičů, kteří mu nemoc důkladně vysvětlily. Původ nemoci se podle Tadeáše neví. Oběd mu vozí mamka každý den do školy, protože je na mateřské dovolené. Dopoledne uvaří synovi jídlo a veze mu to před školu. Tadeáš si to vezme do jídelny, kde si to mezi spolužáky sní. Spolužáci chtěli ochutnat, ale nechutnalo jim to, tak teď už nikdo nechce. Naopak někdy prý ochutná jídlo od nich a chutná mu to víc, než co mu vaří mamka a to je největší problém. Mamka mu hrozí tím, že půjde do jídelny s ním a bude ho kontrolovat, ale podle mamky to nic nemění na tom, že si může jindy po škole cokoli koupit. Rodiče se hlavně snažili o to, aby sám Tadeáš věděl, že to nesmí. Nyní už dietu dodržuje sám. Mamka se prý snaží vařit různorodě a každý den má jiný oběd. K večeři má většinou to samé jako v poledne. Chtěl by být zdravý, ale podle Tadeáše to není tak hrozná nemoc jako jiné. Musí se dodržovat dieta, která neobsahuje bílkoviny a chodit na pravidelné kontroly do specializované ambulance, na co už si zvykl a chodí tam i bez přemlouvání.

Rozhovor č. 5 s dítětem

Nikola je jediná dcera, která bydlí sama s maminkou v panelovém bytě na vesnici. Chodí do čtvrté třídy a ve škole má nejraději přestávky a už se těší na prázdniny. Moc dobře se Nikolka podle maminky neučí. S otcem se nestýkají, ale alimenty přichází pokaždé včas.

Na otázku, jestli zná název své nemoci, odpověděla hned, že trpí fenylketonurií. Její maminka je taktéž nemocná a Nikola tuto nemoc tedy zdělila po matce, která jí vše vysvětlila a se vším pomáhá. Na otázku, jak se stravuje ve škole, odpověděla: „*Jídlo vaří mamka a já si to nesu každý den do školy.*“ Obě dvě se stravují stejným způsobem, mamka si uvařené jídlo taky nosí do práce. Doma žádné problémy s dodržováním diety nejsou, ale při nákupu se musí přemáhat, aby si nekoupila něco, co nemůže. Někdy maličko zhřeší, ale na výsledcích je vše v pořádku, protože je to vždy maličko. Dieta se musí podle Nikolky dodržovat, aby v dospělosti neměla žádné problémy. Kontroly u lékaře jsou důležité pro zjištění výsledků. Okolí a spolužáci se jí už kvůli dietě nesmějí, ale dříve se posmívali, že je nemocná, že si nemůže dát vše jako oni, a když ochutnali její jídlo, tak jim nechutnalo a říkali jí, jak to může vůbec jíst. Dnes už se tomu dohromady jen smějí, když si na to vzpomenu a patří mezi oblíbené studenty, protože má hezkou postavu a i obličej. Všichni v okolí jí říkají, že je celá máma. Nikola zdělila dobré věci ale i ty méně dobré jako je nemoc fenylketonurie. Nikdy si to navzájem nevyčítaly a mají mezi sebou kamarádský vztah. Otec Nikole nechybí, jen někdy si představuje, jaký by to bylo, kdyby byl s nimi.

Rozhovor č. 6 s dítětem

Sandra chodí do základní školy na vesnici, kterou navštěvuje jen 30 dětí. Má tři sourozence a všichni mají stejného otce, jen Sandra má jinou matku a je jediná nemocná. Je jí 7 let a chodí do první třídy. Ráda chodí na plavání a chce i závodně soutěžit.

Fenylketonurie je jediná nemoc, která Sandru trápí, ještě když je jediná v rodině, ale nikomu jinému to nepřeje. O nemoci se dozvěděla, když byla malá od maminky. Ráda by byla ale také zdravá. Ohledně otázky na původ se nic neví. Stravování ve škole vyřešily kuchařky, které byly od začátku ochotné a Sandře vaří zvlášť jídla bez bílkovin, jen platí více než ostatní rodiče. Vedoucí v kuchyni si nechává dovážet objednané potraviny pro osoby s fenylketonurií. Sandra si nestěžuje na jídlo, které dostává v jídelně a docela jí vše chutná. Žádné problémy si nepřipouští. Dietu se snaží co nejvíce dodržovat, ale někdy si vezme rohlík a v létě je lákavá zmrzlina, kterou si občas koupí. Když jde domů ze školy, cestou domů je stánek se zmrzlinou. Na otázku, proč se musí dietu dodržovat, Sandra odpověděla: „*Dietu musím dodržovat, abych byla zdravá a mohla být jako ostatní sourozenci.*“ Hlavně chce plavat a mít co nejvíce medailí.

Rozhovor č. 7 s dítětem

Ještě do mateřské školky chodí Karolínka. Bydlí ve městě a žije s rodiči v panelovém bytě, který rozveseluje pes Kulda. Sourozence nemá, ale jednou by ho určitě brala. Karolínce je 6 let a příští rok už se chystá, a zatím těší, do školy.

Karolínka je velmi bystrá a chytrá holčička, a tak hned na první otázku, zda ví, jakou nemocí trpí, odpověděla, že je to fenylketonurie a ví o ní od rodičů. Důvod onemocnění ale zodpovědět nedokázala. Otázka stravování se Karolínce líbila více. Rozpovídala se o tom, jak s maminkou ráda vaří a pomáhá jí v kuchyni. Ve školce jí své jídlo, které přinese maminka. Při příchodu do mateřské školky předá jídlo učitelkám, které jí donesené jídlo k obědu ohřejí. Ostatní kamarádi jí občas jídlo závidí, protože samy prý mají někdy „blaf“. Problémy žádné nesdělila a vypadalo, že i má o dietě přehled z důvodu spolupráce maminky a Karolínky v kuchyni. Dodržování diety jí samotnou ještě netrápí, protože nechodí sama nakupovat, aby si mohla koupit něco špatně. Ale ví, že kdyby nedodržovala dietu, tak by jí bylo nevolno.

Rozhovor č. 8 s dítětem

Denis chodí do 3. třídy na základní školu. Bydlí na vesnici s rodiči a prarodiči. Jednou by chtěl být významný zemědělec jako dědeček a vlastnit velkou farmu. Má ještě 2 starší bráchy. Starší brácha má též fenylketonurii. Chodí rád na ryby, hraje šachy a hraje hry, hlavně rally, na počítači.

Své onemocnění pojmenoval velice přesně a příčinu nemoci usuzoval mamince. „*Mám to po mamince*“, povídal a přitom si hrál. Onemocnění Denisovi vysvětlovala maminka se starším bráchou, jelikož s tím měli již zkušenosti. Ohledně jídla se moc nezajímá. Vše mu připravuje maminka a na obědy chodí domu při polední přestávce. Jelikož je maminka v invalidním důchodu ohledně zad, vaří každý den čerstvá jídla. Denis má výhodu, že má školu naproti jejich bytu, a tak je doma během chvilky. Problémy uvádí akorát se stravováním na výletech a s delšími pobyty v cizím prostředí. Škola se snaží přispívat pomocí, a tak většinou Denis vyráží s celou třídou za dobrodružstvím. Dietu se snaží neporušovat, ale přiznává, že se občas nedokáže ovládnout. Moc dobře zná, že mu jinak hrozí nemocnice a v té už nikdy nechce být.

Rozhovor č. 9 s dítětem

Jedenáctiletý fanda Sparty Vítek bydlí ve velkoměstě s rodiči a prarodiči. Mají postavený dům a velkou zahradu, kde nesmí chybět fotbalové hřiště a branky. Rád nosí spartánský dres a chodí na zápasy. Je mu 15 let a chodí na základní školu do deváté třídy.

Fenylketonurii pojmenoval správně a důvod, proč má zrovna fenylketonurii se nedozvěděl od maminky. Bylo vidět, že rád jedl, tak s otázkou se stravováním neměl žádný problém. Snídani a svačinu Vítkovi připravuje babička, oběd vaří podle instrukcí mamky kuchařky ve školní jídelně a svačinu a večeři připravuje mamka. Vítkovo mamka chodí do práce stále jen na noční směny, aby se přes den mohla starat o Vítku. Mají výhodu, že bydlí s prarodiči. Problémy žádné neshledal, jen je ošizen o spoustu dobrého jídla, ale moc dobře si uvědomuje, že jej nemůže, protože by mu poté nebylo

nejlépe. Na otázku, jak to vypadá s jeho dietou, odpověděl: „*Občas si něco málo něčeho nezdravého dám, ale není to pravidelné.*”

Rozhovor č. 10 s dítětem

Linda začala chodit do páté třídy. Bydlí na vesnici ve starším rodinném domě, který si předělávají. Má ještě pětíměsíčního bratříčka, tak se nyní o něj stará a nejraději jezdí s kočárkem na procházky.

O nemoci se Linda dozvěděla již v mateřské školce, kdy ji rodiče seznamovaly s její dietou. Bylo jí divné, že jediné nosí maminka do školky obědy. Rodiče jí tedy vysvětlily, že má nemoc fenylketonurii a že musí dodržovat přísnou dietu. Nyní si zkouší vařit obědy s maminkou a docela jí to baví. Proč má nemoc ví přesně. „*Maminka má také fenylketonurii.*” Do školy si nosí obědy v „obědníku”, který jí kuchařky ohřívají. Nejdříve se jí děti ve třídě posmívaly a ptaly se, proč má jiné jídlo než oni. Styděla se za onemocnění. Tento stav musela řešit Lindy třídní učitelka rozhovorem se spolužáky a poté se situace uklidnila. Dietu již bere jako součást jejího života a s maminkou si vaří někdy i dobré speciality. Linda měla výhodu, že mamka onemocnění má také, a proto se nenechala dietou zastrašit. Jezdí nakupovat do speciální prodejny nebo si objednávají potraviny přes internet. Samozřejmě ví, že dietu musí stále dodržovat a bez ní už se nikdy neobejde bez potíží.

Analýza rozhovorů s dětmi s fenylketonurií

Na setkání s dětmi jsme provedly rozhovory. Děti byly ochotné zodpovědět cca na 6 otázek týkající se jejich onemocnění. Nyní představíme kategorizaci.

Sociální statut rodiny

Ve městě bydlí 4 rodiny, ostatní rodiny mají byt nebo rodinný dům postavený na venkově nebo na vesnici. Minimálně jednoho sourozence mají z 10 dětí 4 děti a z toho pouze jedno dotazované dítě má sourozence, který má též fenylketonurii.

Pomocníky v podobě prarodičů, se kterými rodiny bydlí, mají 3 rodiny a 2 oslovené děti z 10 bydlí pouze s maminkou.

Seznámení se s dietou

Všechny děti se o onemocnění a následně i o podstatě nemoci dozvěděly od rodičů. Rodiče vše pečlivě prodiskutovaly a děti se nemusely ničeho bát. Jako 8. dítě v pořadí Denis měl ještě výhodu, že má onemocnění též starší bratr, který pomáhal při vysvětlování o onemocnění mamince.

Stravování v ZŠ a MŠ

Se stravováním je to u fenylketonurie složitější. Rodiče musí řešit dietu a dětem připravovat speciální jídla. 5 dětem připravují obědy do školy samy maminky, které donesou před školu, aby se děti najedly společně s ostatními, anebo si vozí oběd děti hned ráno s sebou do školy, kde později kuchařky jídlo pouze ohřejí. 3 dětem z našeho výzkumu vyšly školy a obzvláště jídelny a paní kuchařky vstříc a jídlo bez bílkovin vaří dětem odděleně. 2 děti mají školu blízko bydlení, a proto chodí o polední přestávce domů, kde mají jídlo přichystané, anebo si ho ohřejí v mikrovlnné troubě.

Problémy související s onemocněním

Jako problémy, které vznikly v souvislosti s fenylketonurií, označily děti např., že se děti stydí se za dietu, jsou vystavovány posměchu od spolužáků, problémy se stravováním na výletech a s delšími pobyty v cizím prostředí a hlavně chuť ochutnat nezdravá jídla, která jsou tak lákavá. Všechny děti odpověděly, že se snaží dietu neporušovat a dodržovat ji. Přiznávají několikero prohřešení, kterému se neubránily. Je to pro některé velké přemáhání, v obchodě si nekoupit něco nezdravého, ale většina si s dietou již umí poradit.

9.5 Analýza rozhovoru se sestrami

Na setkáních se sestrami jsme realizovaly rozhovory, které obsahovaly cca 6 otázek týkající se onemocnění fenylketonurie. Sestry byly vybrány cíleně, kdy se musely setkat alespoň jednou s onemocněním fenylketonurie. Rozhovory se přepsaly do kasuistiky a poté představíme kategorizaci rozhovorů se sestrami.

Rozhovor č. 1 se sestrou

Paní Radka (33) je všeobecná sestra pracující 10 let v ambulanci u praktického lékaře pro děti a dorost v maloměstě. Vystudovala střední zdravotnickou školu obor dětská sestra. V praxi je 15 let a zpočátku pracovala na dětském oddělení v nemocnici.

Na otázku, jak často se setkává s dětmi s onemocněním fenylketonurie, sestra reagovala se zamyšlením. Poté odpověděla, že se s 1 holčičkou již potkala na dětském oddělení v nemocnici, když zde pracovala po maturitě a poté se s onemocněním setkala v ambulanci u svého praktického lékaře, kde pracuje nyní. Sestra popisovala, že je nejlepší včasný nález onemocnění a pak dodržování opatření, která mají dlouhodobě bránit jejímu rozvoji. *„PKU se diagnostikuje krví z patičky při novorozeneckém screeningu.“* Dále se rozpovídala o léčbě fenylketonurií. Poznané dívky se léčily přísnou dietou, která spočívala v příjmu malého množství fenylalaninu. Dítě, které nerespektovalo léčbu, poznala v nemocnici. Mělo vysokou hladinu fenylalaninu v krvi a bylo unavené. Poté se přišlo na příčinu. Holčička si vzala nedovolené jídlo, a proto byla hospitalizována. Na otázku, jaké jsou požadavky při ošetřování dítěte, odpověděla, že je nejdůležitější dodržování přísné diety a poté pravidelné kontroly u ošetřujícího lékaře. *„Z počátku, když se onemocnění zjistí, jsou tyto rady opravdu důležité.“* Dále vystihla, že je potřeba, aby se matka naučila vařit a správně měřit hodnoty potravin.

Rozhovor č. 2 se sestrou

Sestra Lucie (28) vystudovala střední zdravotnickou školu, obor všeobecná sestra. Pracovala 3 roky na interním oddělení. Poté se chtěla věnovat dětem, proto dále studovala na vysoké škole porodní asistentku. Po vystudování byla 2 roky zaměstnána na novorozeneckém oddělení. Posléze dostala nabídku pracovního místa u praktického lékaře pro děti a dorost, kde pracuje doposud již 5. rokem. Ambulance se nachází ve městě.

Sestra Lucie se již s onemocněním fenylketonurie setkala. Její kamarádka má dceru, které lékaři přišli na nemoc fenylketonurií. S kamarádkou je velmi často v kontaktu, a proto zná onemocnění moc dobře. Vždy, když k ní přijdou na návštěvu, už ví, co dcera kamarádky smí a hlavně má ráda. Jak se diagnostikuje onemocnění, věděla velice dobře. Jelikož vystudovala porodní asistentku, zná, že se po porodu dítěti kolem 3. dne odebírá krev z patičky na metabolické vady, ve kterých se skrývá i fenylketonurie, a při pozitivitě nějaké nemoci se kontaktují rodiče a ošetřující lékařka. Léčbu zná také od zkušenosti se svoji kamarádkou. Dítě musí dodržovat přísnou dietu min. do 20 let věku. Poté vysvětlila, že se při nedodržování speciální diety poškozuje mozek a dítě má problémy v učení a výchově. S tímto případem se avšak ještě nesešla. S takto nemocným dítětem se musí zacházet velmi pečlivě. Neustále je třeba kontrolovat stravu dítěte a jezdit na pravidelné kontroly, kde probíhají odběry krve a zjistí se stav dítěte. *„Kamarádka z počátku byla velmi nešťastná, ale dnes je v dietě zběhlá a dcera velká, tudíž se o ní nemusí již tak usilovně starat.“*

Rozhovor č. 3 se sestrou

Slečna Jana (29) pracuje 5. rokem u praktického lékaře pro děti a dorost na vesnici. Vystudovala střední zdravotnickou školu a poté pracovala 6 let v nemocnici na dětském oddělení. Z důvodu směn v zaměstnání odešla z nemocnice a poté se naskytlá možnost pracovat u praktické lékařky pro děti a dorost, u které neváhala a s radostí práci přijala.

O onemocnění fenylketonurii informace zřídka má. Setkala se s ní již dříve, když pracovala v nemocnici a přivezli jí o službě dívku s fenylketonurií. Diagnostiku onemocnění věděla, jelikož má dceru a v nemocnici jí prováděly sestry test na vrozené metabolické vady. *„Krev se odebere z patičky, poté se nechá zaschnout a odešle se do specializované laboratoře.“* Léčbu onemocnění avšak dopodrobna neznala, ale správně uvedla přísnou dietu, která se striktně dodržuje. Na otázku, jestli už poznala dítě, které by nerespektovalo léčebnou terapii, stručně odpověděla. *„Ano, při mé práci v nemocnici. Dívka nedodržovala dietu, a proto se jí muselo pohrozit dlouhou hospitalizací a znova vysvětlit rodině důsledný dohled nad stravováním dcery.“* Požadavky při ošetřování vyjmenovala přísnou dietu a kontroly krve. Dále uvedla problém, který se vyskytl v nemocnici s dietou. *„V kuchyni nevěděli, co mají dívce posílat za stravu, proto matka raději řekla, že bude stravu nosit sama.“* Rodičům by doporučila navštívit sdružení, ve kterém se schází rodiče s tímto onemocněním. Poznají zde rodiny se stejným problémem a mohou získat nové užitečné rady na pomoc svým dětem.

Rozhovor č. 4 se sestrou

Sestra Martina (36) je zaměstnaná 7 let u praktického lékaře pro děti a dorost. Ordinace se nachází ve městě. Vystudovala gymnázium a po dokončení pokračovala ve studiu na vysoké škole, kde se věnovala oboru všeobecná sestra. Následovalo studium zaměřené na děti a po dostudování pracovala na dětském oddělení. Nato otěhotněla a po mateřské dovolené se jí vyskytla příležitost pracovat v ordinaci.

Znalosti o onemocnění má hlavně ze svého studia. Když se zajímala o děti, setkala se i s nemocí fenylketonurií. Odběr krve z patičky 3. den jako diagnostiku věděla též ze své praxe a dokonce znala i rozmezí fenylalaninu v krvi. Léčbu onemocnění již tak podrobně nevěděla. Dodržování diety znala, ale neuměla vyjádřit, co do diety nepatří. Dítě s tímto onemocněním již viděla, a tak se o něho více zajímala. *„Dočetla jsem se, že děti s tímto onemocněním moc není.“* Požadavky dítěte správně popsala, že jsou to

dodržování diety a pravidelné kontroly u lékaře. „*Cílem správné léčby a ošetřování je zamezit mentální retardaci dítěte.*“

Rozhovor č. 5 se sestrou

Paní Alena (48) vystudovala střední zdravotnickou školu obor dětská sestra. Je v praxi již 30 let. Dříve pracovala v nemocnici na dětském oddělení, nyní je již 11 let zaměstnána v ordinaci praktického lékaře pro děti a dorost.

Onemocnění fenylketonurii moc neznala, avšak setkala se s rodinou, která měla 1 dítě postižené onemocněním fenylketonurií. Přišli se poradit s lékařkou, u které pracuje. „*Lékařka rodině vysvětlovala, že se budou muset smířit se skutečností a naučit se hlavně pravidla diety.*“ Dále objasňovala rodině, že budou dítěti muset často kontrolovat krev, aby hlídali hladinu fenylalaninu. Jelikož se za její praxe v nemocnici novorozenecký screening ještě nedělal, poznala ho, až když jednou bylo podezření na fenylketonurii u jednoho dítěte z její ordinace a s paní Aleny lékařkou se spojila laboratoř. „*Naštěstí se ukázalo, že to byl jen planý poplach.*“ Rodina poté byla moc ráda.

Rozhovor č. 6 se sestrou

Paní Jaroslava (33) je již 5 rokem sestra u praktického lékaře pro děti a dorost. Před 15 lety vystudovala střední zdravotnickou školu obor zdravotní sestra a následně zaměstnána na chirurgickém oddělení. Poté začala pracovat na dětském oddělení, kde byla 5 let. Posléze otěhotněla a po mateřské dovolené šla pracovat k praktické lékařce pro děti a dorost, ke které chodila s dcerou a lékařka sháněla sestru.

Informace o onemocnění fenylketonurii ovládala skvěle. Věděla veškeré dotazované informace, které jsme zjišťovaly. Na otázku týkající se setkání s dětmi s onemocněním odpověděla stručně a jasně. „*Jednoho takového pacienta mám i doma.*“ Paní Jaroslava se pak svěrovala, že onemocnění dceři zjistili lékaři z novorozeneckého screeningu po narození. Ihned šla za svojí praktickou lékařkou pro děti a dorost, která jí, podle jejích slov, nejvíce pomohla. Skamarádily se přitom tak, že jí nabídla zaměstnání ve své

ordinaci, jelikož dřívější sestra šla do starobního důchodu. *„Byla jsem moc ráda, že jsem v paní doktorce našla tak velkou oporu a ještě vlastně poté zaměstnání, které mě velice naplňuje. Nejtěžší byl začátek onemocnění.“* Léčba byla prováděna tak, že se na dobu 2-5 dnů přerušovalo podávání normální stravy a místo ní dcera dostávala pouze směs aminokyselin bez fenylalaninu, která byla určena pro kojence. Když hladina fenylalaninu poklesla, zpět se do stravy dcery zavádělo opět mateřské mléko nebo umělá počáteční výživa. Hledal se optimální poměr mezi ním a směsí aminokyselin bez fenylalaninu. *„Stále se kontrolovala krev a po vypátrání optimálního poměru jsem se uklidnila a začala se zajímat o onemocnění doma.“* Paní Jaroslava chodila stále na pravidelné kontroly a učila se novému způsobu života. *„Nejdůležitější je, aby se každá matka naučila počítat jídelníček a nebála se okolí.“* Velikou posilu objevila v rodině a hlavně v klubu maminek, které mají děti nemocné fenylketonurií. Paní Jaroslava zde našla nové přátele, jenž měli ty samé problémy a hlavně už více zkušeností, které se jí snažili předat. Ona sama nyní poskytuje rady, a jak říká: *„Nejdůležitější je naučit se zásady diety a nebát se.“*

Rozhovor č. 7 se sestrou

Sestra Lenka (51) pracuje 7 let v ordinaci praktického lékaře pro děti a dorost. Vystudovala dětskou sestru a poté několik let pracovala na dětském oddělení. Nyní pracuje v ordinaci, která se nachází ve městě.

Onemocnění fenylketonurii již poznala. Jednou navštívila sdružení pro fenylketonuriky. *„Bylo to velmi naučné. Všichni si na schůzce předávají zkušenosti s potravinami a nabírají nové síly s vědomím, že nejsou jediní.“* Uznává, že je to boj. Další otázku týkající se diagnostiky PKU zodpověděla podle svých zkušeností. *„Diagnostikuje se pomocí odběru suché kapky z patičky ještě na novorozeneckém oddělení.“* Otázkou léčby se zajímala při posezení se sdružením pro fenylketonuriky. Zde se dozvěděla některé věci o dietě, např. kde kupovat věci na vaření atd. Dítě s fenylketonurií již poznala, když pracovala v nemocnici v Praze. Dítě muselo striktně dodržovat přísnou dietu bez fenylalaninu a chodit na kontrolní odběry krve. *„Všem*

nemocným bych poradila zúčastnit se sdružení nemocných, kde získají velmi užitečné rady, které jim možná žádný lékař nikdy neřekne.”

Rozhovor č. 8 se sestrou

Paní Jarka (45) pracuje v ordinaci pro děti a dorost již 20 let. Ordinance se nachází na vesnici. S lékařkou jsou spokojené a děti k nim bez obav dochází. Vystudovala dětskou sestru a po studiích pracovala na novorozeneckém oddělení. Zde se seznámila s onemocněním fenylketonurie u novorozence při odebírání krve z patičky.

S dětmi s onemocněním fenylketonurie se moc nestýkala. Nebyly to pravidelné návštěvy v jejich ambulanci. *„Děti s nemocí fenylketonurií jsou sledovány ve specializovaných ambulancích, a tak u nás jsou viděny jen ojedinělé případy.”* Přesto se již s nemocným dítětem s fenylketonurií seznámila. Dítěti byla nasazena přísná dieta a bylo doporučeno na specializovanou ambulanci. Podezření na fenylketonurii bylo z odběru krve. Dítě s nerespektovanou terapií se již také seznámila. *„Rodiče nemocného dítěte neměly na speciální potraviny, které musí dítě s fenylketonurií jíst. Chodily se radit s naší paní doktorkou a nakonec to dopadlo tak, že si dítě vzala do vlastní péče babička dítěte a poté se snažila vnučce nakupovat potřebné věci a chodit na pravidelné kontroly. Bohužel dítě trpí lehkou mentální retardací a její stav vedl k obtížím při školní výuce.”* Při ošetřování dítěte je podle sestry velmi důležitá znalost diety, její správné podávání a kontrola dítěte, zda jídlo snědlo. *„Nejčastější radou je, aby se dítě naučilo žít s dietou a v dospělosti ji samo umělo používat. Dále se musí rodiče naučit žít s fenylketonurií a nestavit se k nemoci jako by to byl největší problém. Přeci jen je to záležitost zatím na celý život, s čím bude muset dítě žít.”*

Rozhovor č. 9 se sestrou

Paní Zdena (39) vystudovala dětskou sestru a po studiích pracovala na dětském oddělení. Nyní pracuje v ordinaci pro děti a dorost 5 let. Ordinance se nachází ve městě. Zde se seznámila s onemocněním fenylketonurie.

S fenylketonurií se seznámila již několikrát. „*Při včasném záchytu jsou to děti úplně normální, jen mají nevýhodu, že musí dodržovat velmi přísnou dietu.*” Paní Zdena pracovala na dětském oddělení v Praze, kde se hospitalizovaly děti s fenylketonurií. Byla to pro ní velká zkušenost, na kterou nikdy nezapomene. Na oddělení se i pro sestry uskutečňovaly přednášky týkající se fenylketonurie. „*Bylo totiž velmi důležité, abychom věděly, co s ní a nesmí jíst.*” Diagnostika probíhala odběrem vzorku krve. Dítě mělo většinou retardaci vývoje a myšší zápach v moči. Léčba spočívala hlavně v přísné dietě. „*V průběhu léčby je podstatné na pacienta nejen pravidelně dohlížet, ale zvláště motivovat k dodržování diety. Musíme se snažit pomáhat se sestavováním jídelníčku jak rodičům, ale zapojit i děti, a doporučit sledovat nové vhodné potraviny, které přichází na trh.*” Dítě s nerespektováním diety má podle Zdeny opožděný vývoj, trpí epileptickými záchvaty, poruchami chování, agresivitou a hyperaktivitou. Jako požadavky při ošetřování dítěte s fenylketonurií uvedla paní Zdena přísnou dietu, která je zaměřená na snížení fenylalaninu v krvi způsobem omezení příjmu bílkovin ve stravě. Jako nejčastější radu při zjištění fenylketonurie považovala paní Zdena zachovat klidnou hlavu, naučit se zásady dietního omezení a chodit na pravidelné odběry krve.

Rozhovor č. 10 se sestrou

Paní Kamila (31) je všeobecná sestra pracující 3. rokem v ambulanci u praktického lékaře pro děti a dorost ve městě. Vystudovala střední zdravotnickou školu obor dětská sestra. V praxi je 13 let a zpočátku pracovala na dětském oddělení v nemocnici.

Nemoc fenylketonurii poznala paní Kamila při práci na oddělení v nemocnici, kde bylo zachyceno zkušeným pediatrem. „*Dítěti se provedl odběr krve a ve výsledku se potvrdila fenylketonurie. Začal velký kolotoč a nemocnice musela zařizovat speciální potraviny pro pacienta. Pamatuji si, že lékař volal i na kliniku, aby se utvrdil, co vůbec smí dítě s fenylketonurií. Je to již 20 let a to se o onemocnění ještě moc nevědělo.*” Dítě s nerespektovanou terapií paní Kamila nepoznala, ale zná důsledky, jelikož se o onemocnění s minulou zkušeností zajímala a uvedla např. snížení IQ, známky parkinsonismu a poruchy hcoování. Jako požadavky při ošetřování dítěte s fenylketonurií

vedla dodržování správné diety, její kontrola a sledování klinických projevů u dítěte. „*Rady rodině s dítětem s fenylketonurií poskytoval lékař. Uvedl, že nejhlavnějším pro fenylketonurii je naučit se připravovat jídlo podle jeho potřeb a snažit se ho povzbuzovat v dodržování diety.*” V neposlední řadě paní Kamila uvedla sdružení pro fenylketonuriky, která pomáhá rodinám vypořádat se s onemocněním a dodává nové informace ohledně diety.

Analýza rozhovorů se sestrami

Na setkání se sestrami jsme provedly rozhovory. Sestry byly ochotné zodpovědět cca na 6 otázek týkající se onemocnění fenylketonurie u dětí. Nyní představíme kategorizaci.

Pracovní status sestry

Víc jak 10 let pracovaly 3 sestry u dětského lékaře (sestra 1, 5, 8). 6 sester má vystudovanou dětskou sestru a 2 zdravotní sestru na střední zdravotnické škole. Druhá dotazovaná sestra má vystudované gymnázium a poté vystudovala bakalářské studium porodní asistentku a 4. sestra má po gymnáziu všeobecnou sestru. Ve městě pracovalo 8 sester a 2 sestry v ambulanci na vesnici. Sestry jsou ve věku od 28 do 51 let.

Znalosti o fenylketonurii

Všechny sestry dovedly vysvětlit, jak se diagnostikuje fenylketonurie a že je její léčba dietou. 5 sester se s fenylketonurií setkaly v nemocnici, kde byly zaměstnané před prací u praktického lékaře pro děti a dorost. 2 sestry se o nemoci dozvěděly až v samotné ordinaci praktického lékaře pro děti a dorost. Sestra č. 2 má kamarádku, jejíž dcera má fenylketonurii a 6. dotazovaná sestra má největší zkušenosti, jelikož má doma dceru s fenylketonurií.

Ošetrovatelská specifika

U specifík uvedených sestrami je nejdůležitější dieta, její dodržování a samotná kontrola jídla, kterým se dítě stravuje. 2. nejdůležitějším požadavkem uvedly sestry pravidelné návštěvy na specializovaných ambulancích. Dotazovaná sestra č. 2 uvedla zajistit kontrolu stavu dítěte.

Poskytované rady

Sestra č. 3 a 7 uvedly jako radu návštěvu sdružení fenylketonuriků. Všechny sestry uvedly obeznámení se s dietou, naučení se jí vařit a motivovat dítě k dodržování diety. Další radou byly pravidelné návštěvy metabolických center a odběrů krve.

10 DISKUZE

Fenylketonurie se zařazuje do skupiny chronických onemocnění, které omezuje normální způsob života a vyžaduje celoživotní dodržování nízkobílkovinné diety a ještě k dietě přibývá užívání dietních léčebných přípravků s obsahem aminokyselin bez fenylyalaninu. Přípravky nebyly dřív tak dostupné, jako jsou v současné době. Dnes se dá vybrat z mnoha druhů. V minulosti byl přístupný pouze jeden přípravek Lofenalac, který se dovážel z Ameriky. Mnohokrát se stávalo, že rodiče na přípravek neměli. Nyní jsou přípravky obohaceny o stopové prvky, ionty, minerály a vitamíny. Z důvodu, že děti s fenylketonurií nemohou jíst běžné potraviny, bývá jejich strava chudá na vitamíny A, B₆ a B₁₂ a minerální látky jako je např. železo, selen, zinek a vápník. Na tomto základě hrozí riziko anemie, osteomalácie a osteoporózy.

Informace získané z rozhovorů potvrdily, že fenylketonurie vyžaduje určitá omezení, zvláštní dietu s pravidelným stravováním, úpravu konzumace některých nápojů, dodržování léčebných postupů a kontroly v metabolických centrech. Je velmi důležité, aby se dítě o nemoci dozvědělo a podle své rozumové vyspělosti byl seznámen s omezeními, aby byl zajištěn jeho zdravý vývoj. Dítě by se mělo snažit žít normální život, i když podléhá různým omezením. Bylo by vhodné usilovat o to, aby měl dost zájmových kroužků a hlavně udržovat dobré vztahy ve svém okolí.

Výzkumná otázka č. 1 se vztahovala na sestry z ordinací praktického lékaře pro děti a dorost. Při zkoumání jsme narazily i na 5 sester, které onemocnění neznaly. Tyto sestry nemohly být zařazeny do našeho výzkumného souboru, jelikož jsme si daly podmínku, že onemocnění musí znát. Naš soubor dotazovaných sester tvořilo 10 sester, přičemž 2 sestry pracovaly v ordinaci na vesnici a zbylých 8 ve městě. Onemocnění sestry znaly většinou z předchozího zaměstnání na dětském oddělení v nemocnici. Také jsme narazily na sestru, která má fenylketonurika doma, což nám přineslo obohacující informace o nemoci z pohledu sestry. U onemocnění fenylketonurie dovedly všechny sestry správně určit diagnostiku a léčbu, což nám potvrdilo, že se s dětmi s fenylketonurií setkávají.

S fenylketonurií se setkala 5 sester v nemocnici, kde byly zaměstnané před prací u praktického lékaře pro děti a dorost. O nemoci se dozvěděly 2 sestry až v samotné ordinaci praktického lékaře pro děti a dorost. Sestra č. 2 má kamarádku, jejíž dcera má fenylketonurii a 6. dotazovaná sestra má největší zkušenosti, jelikož má doma dceru s fenylketonurií. Naším prvním cílem bylo právě zjistit, jaké vědomosti mají sestry o fenylketonurii a o specifikách ošetrovatelské péče o děti s tímto onemocněním. Vědomosti u sester se prokázaly. Při ošetrování pacienta fenylketonurií označily sestry jako důležité, že je potřeba znát fenylketonurii, její léčbu a rizika. Dieta je v nemocnici konzultována s nutričním terapeutem a po konzultaci je podávána strava optimální. Seznámily jsme se též s maminkou, kdy v nemocnici nebyli schopni uvařit dietu pro fenylketonurii. Z tohoto důvodu matka musela i do nemocnice donášet jídlo z domova uvařené. Jako nejdůležitější specifikum při ošetrování dítěte s fenylketonurií určily sestry dodržování diety a samotná kontrola jídla, kterým se dítě stravuje. 2. nejdůležitějším požadavkem uvedly sestry pravidelné návštěvy na specializovaných ambulancích. Jedna z dotazovaných sester uvedla hlavně zajistit dohled na stav dítěte, kontrola moči a sledování možných rizik při dlouhodobém nedodržování diety.

Za zmínku též stojí pomoc rodinám s fenylketonurií, které doporučují sestry ve svých ordinacích. Fenylketonurici mají svá sdružení, kde si předávají rady, recepty a pomáhají si, když má někdo problém. Seznamují se zde i se svými poznatky ohledně diet, které vyzkoumaly pomocí svých testů. V dnešní době si děti mohou hladinu fenylalaninu sledovat také samy a to za pomoci odběru kapilární krve tzv. „suché kapky“. Odběr se provádí z prstu. Dítě nebo matka si můžou zkontrolovat hladinu fenylalaninu v krvi v případě, že dítě snědlo něco, co jíst nemělo. Fenylketonurici též vyhledávají pomoc na internetových stránkách, jako např. www.pku-dieta.cz, www.espku.cz. Pomocník speciálně pro nemocné je též časopis Metabolík, kde vychází aktuální informace o léčbě, nových výrobcích a nachází se zde i dostupnost nízkobílkovinných potravin. Děti mohou o prázdninách využívat i dětské tábory speciálně pro fenylketonuriky a další různá setkání, kde zjistí nové kontakty a hlavně uvidí, kolik nemocných je s fenylketonurií a nejsou jediní.

Nejtěžší situace v rodinách se vyskytuje při zjištění diagnózy fenylketonurie a její přijetí. Výzkumná otázka č. 2 se právě zabývala přijetím onemocnění fenylketonurie. Otázka byla položena všem rodičům.

Oznámení diagnózy bylo pro většinu rodin smutné zjištění, že je dítě nemocné. Ze všech dotazovaných rodin byla 1 rodina překvapená, že zrovna jejich dítě má fenylketonurii, ale z předchozí znalosti onemocnění již věděli, co nemoc obnáší. Též měli výhodu, že mohli spolupracovat s rodinami nemocných dětí a spolupráce s nimi byla velkou posilou. Zbylé 3 dotazované rodiny onemocnění vůbec neznaly. Informace ohledně léčby čerpaly od lékařů, z literatury a rodiny z města i maloměsta a ještě z internetu. Bohužel na vesnici ještě 3. rodina internet neměla, proto se musela spolehnout pouze na literaturu a ošetřující lékařku. Víra v Boha pomohla a byla velkou oporou u 1 z rodin, což je důležitá pomoc. Všichni se s onemocněním postupem času smířili a nyní už by své děti za nic na světě nikomu nedali. Přijali fenylketonurii jako osud a jako samozřejmou součást svého života.

Výzkumnou otázkou č. 3 jsme zjišťovaly, co musí rodiče změnit v životě s dítětem nemocného fenylketonurií. Samotný dopad na jedince je pochopitelný, ale fenylketonurie změní život celé rodině. Nejhorším jsou pro každého začátky s onemocněním. Rodina musí každý den počítat a připravovat stravování a její příprava není zcela jednoduchá. Rodiče dětí musí zabezpečit 2 úkoly s jídlem. Zaprvé je potřeba velká fantazie, protože z malého množství vhodných jídel, které dítě může konzumovat, mají vytvořit chutný a pestrý jídelníček. Z počátku navíc musí propočítávat potraviny, než se všechno naučí. Každý kousek jídla, které dítě sní, je potřeba zohlednit. Nepříznivé bylo zjištění, jak jsou speciální výrobky s nízkým obsahem bílkovin velmi nákladnější než běžná strava. Bylo zjištěno, že kvůli správnému prospívání a správnému stravování je nucen jeden z rodičů, plně se věnován jeho dietou, zůstat doma. Z toho vyplývá, že výživa nemocného fenylketonurií je velmi přísně vymezená, náročná, a bohužel i nákladná, neboť speciální nízkobílkovinné potraviny jsou velmi drahé, což podstatně zatěžuje rozpočet rodiny. Kombinace nákladné diety s nezaměstnaností jednoho z rodičů může vést ke snížení kvality životní úrovně. Zjišťovaly jsme v obchodech ceny vybraných jídel a přišly jsme například na bochník

nízkobílkovinného chleba, který stojí 117 Kč, houska kaiserka 140 g 40 Kč, směs nízkobílkovinné univerzální mouky 1 kg 112 Kč, rýže bílá PKU 500 g 178 Kč. Stát ani zdravotní pojišťovny na tyto zvýšené náklady na stravování nepřispívají. Ze zdravotního pojištění jsou plně nebo částečně hrazeny léčebné přípravky.

Další problém se vyskytuje ve shánění potravin. Potraviny nejsou dostupné v obyčejné maloobchodní síti a jejich dostupnost v ČR je velmi problematická. Nechají se sehnat v prodejnách zdravé výživy nebo po předchozí objednávce v lékárně, ale nejběžnější je nákup prostřednictvím internetových obchodů.

Dítěti schází možnost najíst se čehokoliv kdykoliv. Samozřejmě, že záleží na sebevědomí a kázni každého individuálně. Nastává zde otázka kvality života jedince s fenylketonurií. Výzkumné šetření ukazuje, že největší komplikací pro jedince s fenylketonurií je jejich omezení ve stravování. Není to komplikace jen pro nemocné fenylketonurií, ale zjistily jsme, že i pro jejich blízké okolí, což shodně potvrdily všechny dotazované matky dětí. První změnu cítí matka nemocného jedince, která je nucena přizpůsobit nemocnému jedinci jeho stravování a musí opustit zaměstnání. Dieta je velice obtížná a netýká se to pouze správné volby potravin, ale i správného množství, které vychází z doporučení nutričního specialisty. Problém nastává i při rodinných aktivitách, které rodiče s dětmi rádi absolvují. Rodina jedince s fenylketonurií je značně omezena v možných aktivitách, které spolu mohou podnikat jako rodina. Jak je z rozhovorů zřejmé, problém nastane i při běžném výletě nebo návštěvě restaurace. Matky ohledně stravování vždy ocení každou pomoc. Např. jedna matka v rozhovoru prozradila, že jí pomáhá její maminka. Ona sama pak může chodit do práce a nemusí se ohlížet za každou korunou. Také jedna maminka zatím uvažovala nad otázkou, že by ráno odvedla své dítě do školky a poté šla na poloviční úvazek do práce. Ale jelikož je paní prozatím na mateřské dovolené, nemusí podobnou situaci akutně řešit. Při rozhovoru s jedním z dětí s fenylketonurií jsme získaly též informaci o matce, která si zařídila v zaměstnání, že pracuje jen na noční směny, jelikož přes noc dítě spí a nemusí tak vařit jídlo, přes den matka připravuje vše potřebné. Na druhou stranu dieta nemusí působit na kvalitu života, pokud pacient přijme svou dietu jako každodenní samozřejmost anebo se matka naučí výživu a poté už je vše automatické.

Jaká je kvalita života dítěte s fenylketonurií a jeho rodiny, se zajímala výzkumná otázka č. 4. Dieta je nákladná, ale zároveň i péče o takto nemocné děti si vyžaduje určitou námahu. V mnohých případech musí matka opustit zaměstnání, aby se mohla naplno věnovat dítěti a zajistit mu ideální vývoj fyzický, psychický, sociální i duševní. Vítězství u rodin znamenalo, když jídelna vyšla dítěti vstříc a jídla pro dítě vařily kuchařky. Z našeho výzkumného šetření u dětí vyplývá, že problém s vařením nemusí řešit 3 rodiny. Dieta se přes život nemocných pozměňuje a musí se vzhledem na věk, hmotnost a celkové nároky organismu vždy najít nejlepší řešení pro konkrétní situaci. Pro dítě je důležité neztrácet sociální kontakt s okolím a přitom jíst vhodnou stravu. Okolí přijímá jedince s fenylketonurií většinou vstřícně a důvodem je právě skutečnost, že onemocnění není výrazně limitující. Avšak se našel i u nás případ, že se dítě za onemocnění stydělo. Záleží na složení kolektivu, do kterého se jedinec dostane. Je více možností reakce okolí. Toleruje se speciální stravování, donáška vlastního jídla do školních zařízení. Z toho důvodu si děti nosí obědy sebou a je výhodou, když ve škole nejsou žádné komplikace a lze domluvit donáška jídla a respektování diety. Z výsledku šetření vyplynulo, že 5 dětem připravují obědy do školy samotné maminky, které donesou před školu, aby se děti najedly společně s ostatními, anebo si vozí oběd děti hned ráno s sebou do školy, kde později kuchařky jídlo pouze ohřejí. 2 děti z výzkumného šetření bydlí poblíž základní školy, a proto chodí o polední přestávce domů, kde mají jídlo přichystané, když matka zůstává doma a nechodí do zaměstnání, anebo si ho ohřejí v mikrovlnné troubě. Dotazované děti se nám však také přiznaly, že občas dietu porušují. Není se čemu divit, děti jsou zvědavé a chtějí vyzkoušet všechno. Avšak za předpokladu, že se dítě stravuje bez omezení v jídle, hrozí podle vyjádření lékaře poškození organismu a přivodí si vážné komplikace zdravotního stavu. U našeho výzkumu se jednalo spíše o občasné nebo zcela výjimečné případy nedodržení diety.

. Výzkumná otázka č. 5, která se zajímala, jaká je péče o rodinu dítěte s fenylketonurií a zabezpečení ze strany společnosti? Informace ohledně nepojistných sociálních dávek jsme konzultovaly s Bc. Terezií Skalickou z úřadu práce. Paní Bc. Terezie Skalická na naši otázku ohledně příspěvku na diety odpověděla „*Co se diet týče – příspěvky*

přiznané na základě konkrétního typu diety (respektive onemocnění, jež se pojí s nějakým druhem diety) na oddělení nepojistných sociálních dávek neposkytujeme. Jinak řečeno, žádné příspěvky na diety už nejsou. Je ale možné si podat žádost o přiznání příspěvku na péči s tím, že daná osoba, z důvodu nepříznivého zdravotního stavu, potřebuje pomoc jiných osob k zajištění péče o svou osobu – s tímto se setkáváme především u dětí s diabetem nebo celiakií (u první skupiny je přiznání příspěvku pravidlem, u druhé nikoli). V případě dětí jde o to, že si nezvládnou měřit hladinu cukru, upravovat si stravu a dohlížet na její dodržování – v těchto bodech musí být pomoc jiných blízkých osob, nejčastěji rodičů. U dospělých osob se počítá s tím, že pokud není k diabetu přidružená další nemoc či jiná zdravotní komplikace – zvládnou si změřit hladinu cukru i připravit příslušnou dietu. Jiná situace nastane ve chvíli, kdy dojde k dalším zdravotním komplikacím a daná osoba krom diabetu trpí dalšími obtížemi. Pak se nemoc může objevit na posudku od lékařské posudkové služby společně s dalšími diagnózami a konečný výsledek je, že příspěvek na péči přiznáváme. Co se týče Vašeho dotazu na fenylketonurii. Samozřejmě je možné, že rodiče dětí s fenylketonurií mohou podat žádost o příspěvek na péči pro své dítě. Pak nastává otázka, zda by došlo k přiznání či nikoli. Záleželo by samozřejmě i na konkrétním případě, zda jsou přidruženy nějaké další zdravotní komplikace a nemoci, či je osoba zaléčená a krom toho, že musí dodržovat dietu, tak žádné další komplikace nemá („zaléčená, - při dodržení odpovídající diety bez potíží“) – ostatně tato argumentace se objevuje právě v případě posudků o zdravotním stavu dětí s celiakií – tudíž příspěvek nepřiznáme, neboť je tam nedostatečný počet nezvládaných základních životních potřeb.”

Neshledala jsem žádné rozporuplné údaje, popírající doposud známá fakta a mnou zjištěné poznatky uvedené v teoretické části. Naopak kvantum materiálů a zdrojů dostupných na internetových stránkách a v publikacích usnadňuje informovanost laické veřejnosti, nabízí rady, pomoc rodinám s dětmi s diagnózou fenylketonurie. Odborníci postupují ve výzkumu velmi rychle a snaží se eliminovat následky postižení.

11 ZÁVĚR

Fenylketonurie je dědičné metabolické onemocnění, na které neexistuje žádný lék, který by onemocnění vyléčil zcela. Jedinou účinnou léčbou a postup, jak snižovat důsledky fenylketonurie, je dodržování přísného dietního omezení. V České Republice je evidováno přibližně na 800 pacientů s fenylketonurií.

Diplomová práce pojednává o jedincích, kteří trpí fenylketonurií. Fenylketonurie je onemocnění, které člověka nikdy neopustí a je na celý život. Díky včasné diagnostice a zahájení léčby dokáže snížit výskyt mentálních retardací v důsledku tohoto onemocnění. Důležité upozornění je, že příjem živin u takto nemocných lidí bývá nevyrovnaný a může vést k poruchám kostního metabolismu a anémiím. Je proto podstatné monitorovat nejenom hladiny fenylalaninu, ale také hladiny rizikových prvků v krvi, které je vhodné v případě nedostatku doplňovat.

Na základě kvalitativního výzkumu, který byl zpracovaný do kazuistických studií a ještě analyticky rozebrán, bylo u jedinců zjištěno, že největší komplikací pro tyto jedince představuje omezení ve stravování. Bohužel se komplikace netýkají jen nemocných jedinců, ale je to i zátěž pro jejich blízké okolí.

12 POUŽITÁ LITERATURA

BLEHOVÁ, Bohunka. *Fenylketonurie*. 1. vyd. Praha: Státní zdravotnické nakladatelství, 1963. 133 s. ISBN 08-002-63.

Celostátní medicína. *Fenylketonurie*. [online]. 2010. [cit. 2014-09-05]. Dostupné z: <http://www.celostnimediceina.cz/fenylketonurie.htm>.

Centrum PKU Vinohrady. *Mateřská fenylketonurie*. [online]. 2013. [cit. 2014-05-11]. Dostupné z: <http://www.espku.cz/materska-fenylketonurie/>.

Centrum PKU Vinohrady. *O PKU*. [online]. [cit. 2014-05-08]. Dostupné z: <http://www.espku.cz/o-pku/>.

Dieta má smysl i v dospělém věku. *Metabolik – časopis nejen pro dietáře*, 2011, 11(3), s. 2. ISSN 1214-3057.

Dietní postupy při léčbě PKU v jednotlivých evropských centrech. *Metabolik – časopis nejen pro dietáře*, 2011, 11(2), s. 2. ISSN 1214-3057.

FENYLKETONURIE. *Screening*. [online]. 2009. [cit. 2014-09-02]. Dostupné z: <http://www.nspku.cz/nemoci/screening/screening.html>.

FERNANDES, John et al. *Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch*. 4. vyd. Praha: Triton, 2008. ISBN 978-80-7387-096-6.

GENOMAC. Jak test probíhá. [online]. [cit. 2013-08-02]. Dostupné z: <http://www.genomac.cz/cz/jak-test-probiha.php>.

HEJCMANOVÁ, Ludmila. 1. část- história objavu fenylketonúrie. *Metabolik – časopis nejen pro dietáře*, 2000, 1(0), s. 2. ISSN 1214-3057.

HEJCMANOVÁ, Ludmila. 1. část- história objavu fenylketonúrie. *Metabolik – časopis nejen pro dietáře*, 2001, 1(1), s. 2 – 4. ISSN 1214-3057.

HEJCMANOVÁ, Ludmila. Trocha historie i současnosti : Fenylketonurie – historie a osobnosti. *Metabolik* [online]. 2001, 2, [cit. 2012-11-16]. Dostupné z: [www.<http://www.nspku.cz/ke-stazeni/metabolik/2001/metabolik_2_2001.pdf>](http://www.nspku.cz/ke-stazeni/metabolik/2001/metabolik_2_2001.pdf).

HONZÍK, Tomáš. Klinické příznaky dědičných metabolických poruch u dětí. *Pediatric pro praxi*. [online]. 2011, 12(5), s. 314 – 315. [cit. 2012-08-02]. ISSN 1803-5264. Dostupné z: <http://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2011/05/06.pdf>.

HONZÍK Tomáš a Jiří ZEMAN. *Dědičné metabolické poruchy v dětském věku*, Praha: Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, 2013, 96 s. ISBN 978-80-87023-10-5.

HRODEK, Otto a Jan VAVŘINEC. *Pediatric*. 1. vyd. Praha: Galén, 2002, 767 s. ISBN 80-7262-178-5.

KOMÁRKOVÁ, Jana a Hana NÁGLOVÁ. *Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky*. Praha: Nadace docentky Blehové, 1996, 248 s. ISBN 80- 902200-3-7.

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

KOOLMAN, Jan a Klaus-Heinrich RÖHM. *Barevný atlas biochemie*. 1. vyd. Praha: Grada, 2012. ISBN 978-80-247-2977-0.

Maminet. Fenylketonurie. [online]. [cit. 2013-12-02]. Dostupné z: www.maminet.cz/zdravi/fenylketonurie.html.

MAREŠOVÁ, Gabriela a Petra HAZMUKOVÁ. Novorozenecký screening. *Sestra* [online]. 2010. roč. 1, s. 46-47. [cit. 2013-03-02]. Dostupné z: <http://zdravi.e15.cz/clanek/sestra/novorozenecky-screening-449161>.

MŇUKOVA, Jana. Fenylketonurie. *Výživa a potraviny*, 2005, roč. 60, č. 1, s. 17. ISSN 1211-846X.

Národní sdružení PKU a jiných dědičných metabolických poruch [online]. 2009. [cit. 2013-12-02]. Metabolické nemoci. Dostupné z: [www:<http://www.nspku.cz/nemoci/nemoci.html>](http://www.nspku.cz/nemoci/nemoci.html).

Národní sdružení PKU a jiných dědičných metabolických poruch [online]. 2009. [cit. 2014-02-02]. PKU PROGRAM. Dostupné z: <http://www.nspku.cz/potraviny/pku-program/pku-program.html>.

Novorozenecký screening [online]. 2009. [cit. 2013-03-14]. Historie novorozeneckého screeningu v ČR. Dostupné z: <http://www.novorozeneckyscreening.cz/historie-ns-cr>.

Novorozenecký screening [online]. 2009. [cit. 2013-03-15]. Základní informace a praktické pokyny. Dostupné z: <http://www.novorozeneckyscreening.cz/fenylketonurie-pku-a-hyperfenylalaninemie-hpa>.

PAVLATOVÁ, Eva. Novorozenecký screenng a rozšíření jeho spektra v ČR. *Zdravotnické noviny*, 2009, roč. 58, č. 44, ISSN 0044-1996.

PAZDÍRKOVÁ, Renáta a Jana KOMÁRKOVÁ. *Fenylketonurie a mateřství*. Praha: Klinika dětí a dorostu 3. lékařské fakulty UK, 2010. ISBN 978-80-254-7368-9.

PEROUTKOVA, Jitka, BINDER, Michael a Marta PECHAČOVA et al. Vývoj funkčních potravin pro osoby nemocné fenylketonurií. *Výživa a potraviny*, 2011, roč. 66, č. 1, s. 7-9.

PHENYLKTONURIA (PKU). [online]. 2011. [cit. 2014-09-02]. Dostupné z: <http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/phenylketonuria/basics/prevention/con-20026275>.

PLORANSKÁ, Lenka, HEJCMANOVÁ, Ludmila a Jan LEBL. Fenylketonurie a její genová podstata. *Diabetologie, metabolismus, endokrinologie, výživa*, 2002, roč. 5, č. 3, s. 173-177. ISSN: 1211-9326.

PRICE, Melissa. G. The genetic disease phenylketonuria. [online]. 2010. [cit. 2012-08-02]. Dostupné z: <http://clearinghouse.missouriwestern.edu/manuscripts/159.php>.

PROCHÁZKOVÁ, Dagmar. *Proč potřebuji dietu, aneb, Jak zvládnout fenylketonurii*. 2. vyd. Brno: [s.n.], 2005. 24 s. 9. ISBN 78 -80 -260 -5394.

PROCHÁZKOVÁ, Dagmar. Představujeme metabolická centra v ČR a SR. *Metabolik*. 2004, 4(2), s. 3. ISSN 1214-3057.

PROCHÁZKOVÁ, Dagmar. Ujíždí nám v léčbě vlak?. *Lékařské listy*, 2010, č. 25, s. 4. ISSN 0044-1996.

PROCHÁZKOVÁ, Dagmar. Využití hodnoty prealbuminu v krvi k hodnocení výživového stavu u léčených pacientů s PKU. *Metabolik – časopis nejen pro dietáře*, 2011, 11(1), s. 2. ISSN 1214-3057.

PROCHÁZKOVÁ, Dagmar et al. *Rady pro pacientky s PKU a blízké okolí: váš osobní průvodce těhotenstvím s PKU*. 1. vyd. Praha: Nutricia, 2011. ISBN 978-80-254-9655-8.

Příznaky a projevy PKU. *PKU-dieta.cz*. [online]. 2012 [cit. 2012-08-23]. ISSN 1804-3623. Dostupné z: <http://www.pku-dieta.cz/home>.

PUDA Radek, LHOTÁKOVÁ Markéta, SAMKOVÁ Markéta. *Můj průvodce fenylketonurií*. Praha: Národní sdružení PKU a jiných DMP, 2012. ISBN 978-80-260-3622-7.

SEDLÁŘOVÁ Petra a kol. *Základní ošetrovatelská péče v pediatrii*. 1. vyd. Praha: Grada, 2008. 248 s. ISBN 80-247-1613-5.

SCRIVER, Charles. The PAH gene, Phenylketonuria, and a Paradigm Shift. *Human Mutation*. 2007, 28(9). s. 831 – 845. ISSN 1098-1004.

SVAČINA, Štěpán et al. *Klinická dietologie*. 1. vyd. Praha: Grada, 2008. ISBN 978-80-247-2256-6.

ŠŤASTNÁ, Sylvie. Screening dědičných metabolických poruch aneb co by měl pediatr vědět o dědičných metabolických poruchách a možnostech jejich diagnostiky. *Pediatric pro praxi*. [online]. 2001, č. 4, s. 183-189 [cit. 2012-08-23]. ISSN 1803-5264. Dostupné z: <http://pediatricpropraxi.cz/artkey/ped-200104-0007.php>.

ŠVEC, Štefan et al. *Metodológia vied o výchove: Kvantitatívno-scientistické a kvalitatívno-humanitné prístupy*. Bratislava: Iris, 1998. 303 s. ISBN 8088778735.

THOMPSON, V. Morgan, NUSSBAUM, L. Robert et al. *Klinická genetika: Thompson & Thompson*. Praha: Triton, 2004. ISBN 80-7254-475-6.

TREFZ, Friedrich K. et al. *Maternale PKU*. 1. vyd. Heilbronn: SPS Verlagsgesellschaft, 2005. ISBN 39-361-4520-2.

Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN. *Jak probíhá ambulantní vyšetření v metabolické ambulanci*. 2010. Dostupné z: <http://udmp.lf1.cuni.cz/prubeh-vysetreni>.

Věstník Ministerstva zdravotnictví České republiky, ročník 2009, částka 6, vydáno 12. 8. 2009.

VADUROVÁ, Ludmila a Renata HERMÁNKOVÁ. Poznali jsme historii, věnujme se současnosti. *Metabolik*, 2004, roč. 4, č. 1, s. 2-4. ISSN 1214-3057.

VOTAVA, Felix. Novorozenecký screening v České republice. *Postgraduální medicína*. 2010, č. 10, s. 785 – 793. [cit. 2012-08-23]. ISSN 1212-4184. Dostupné z: <http://zdravi.e15.cz/clanek/postgradualni-medicina/novorozenecky-screening-v-ceske-republice-454092>.

VOTAVA, Felix a Kristýna STRNADOVÁ. Novorozenecký screening v České republice a v Evropě, Česko-slovenská pediatrie, 2008, roč. 63, č. 2, s. 96-105. ISSN 0069-2328.

WILSON, Ted et al. *Nutrition guide for physicians*. 1. vyd. Totowa, N. J.: Humana Press, 2011. ISBN 978-1-60327-430-2.

13 PŘÍLOHY

Příloha 1: Chyby a problémy nejčastěji přispívající k syndromu maternální fenylketonurie

1. Není provedeno genetické poradenství před početím, u partnera-budoucího otce dítěte - není vyloučeno nosičství PKU. Může se stát, že budoucí otec ani neví, že partnerka trpí PKU.
2. Budoucí maminka otěhotní neplánovaně a přitom nedodrží nízkobílkovinnou dietu. Má vysokou hladinu fenylalaninu v krvi, která jejího potomka již od početí poškozuje. Dále může negativně ovlivnit těhotenství nedostatečný příjem vitaminů a stopových prvků matkou tři měsíce před početím a po celou dobu gravidity, především kyseliny listové a železa.
3. Pacientka neužívá pravidelně směs aminokyselin bez nebo s nízkým obsahem fenylalaninu, není zvyklá na její chuť a je jí z této formule špatně. K tomu se přidává i nevolnost či zvracení na začátku gravidity. Podobné potíže může pacientka mít i s chutí nízkobílkovinných výrobků. Mnohdy pacientka ani neví, kam má jít nízkobílkovinné výrobky nakoupit. Má problém s výběrem vhodných a zakázaných potravin.
4. Pacientka dietu nedodrží podle doporučení lékaře metabolického centra. Nedožídá celé množství předepsané aminokyselinové směsi bez nebo s nízkým obsahem fenylalaninu, nedbá na dostatečný přísun cukru a tuku v jídelníčku, má nedostatek energie a povolených bílkovin ve stravě.
5. Pacientka nechodí do metabolického centra na pravidelné kontroly. Pacientka nepodstoupí genetické prenatální ultrazvukové vyšetření plodu ve 12., 20. - 22. a 30. - 32. týdnu gravidity jako prevenci vrozených vývojových vad plodu.
6. Pacientka neposílá pravidelně suchou kapku krve z místa bydliště ke kontrole fenylalaninu v krvi. Hladina fenylalaninu v krvi významně kolísá a poškozuje dítě.
7. Může se stát, že budoucí maminka nemá podporu rodiny a partnera. Cítí, že sama problém nezvládne, ale neví, kam se má obrátit a raději problém neřeší. Nízkobílkovinná dieta je náročná na přípravu a to i finančně.
8. Pacientka kuřačka si myslí, že jedna cigareta denně neškodí!!!

9. Často poruchy intelektu, emoci a nízký sociálně-ekonomický standard pacientek významně negativně ovlivňují výsledek probíhající gravidity.
10. Potraviny, které obsahují sladidlo aspartam a nepatří do jídelníčku pacienta s PKU.
11. Nedodržování nízkobílkovinné diety celoživotně významně negativně ovlivňuje budoucí rodičovství pacientek s PKU.
12. Každé těhotenství je zatíženo rizikem 3 - 5%, že se může narodit dítě s nějakou vrozenou vývojovou vadou.

Zdroj: Procházková, 2011

Příloha 2: Řešení problémů

1. Vysvětlení rizika syndromu maternální PKU již dospívajícím dívkám s PKU a HPA.
2. Volba optimální antikoncepce jako prevence syndromu maternální PKU.
3. Plánované rodičovství, genetická porada a vyloučení nosičství PKU u partnera.
4. Návštěvy metabolického centra, včasné nastavení nízkobílkovinné diety, doporučujeme alespoň 75g bílkovin/ den a minimálně 2500kcal/den, podávání kyseliny listové (acidum folicum) a dalších polyvitamínových preparátů se stopovými prvky vhodnými pro těhotné ženy 3 měsíce před početím.
5. Informace o nákupu nízkobílkovinných výrobků, o možnostech příspěvku na nízkobílkovinnou dietu z dávek sociální péče.
6. Minimálně 3 měsíce před početím zavést nízkobílkovinnou dietu s nízkým obsahem fenylalaninu ve stravě, teprve poté plánované početí.
7. Minimálně 3 měsíce před početím a po celou dobu gravidity udržovat hladinu Phe v krvi 1 - 4, max. 6 mg/dl, tj. 60 - 240, max. 360 μ mol/l.
8. Pravidelné návštěvy v metabolickém centru 1x měsíčně, nutné odběry určí lékař.
9. Při nevolnosti a zvracení neváhat s hospitalizací v nemocnici k úpravě dietního režimu a eventuální infúzní léčbě.
10. Pravidelné zasílání suché kapky krve ke stanovení Phe v krvi z místa bydliště 1x za týden až 2 týdny.
11. Pravidelná péče gynekologa-porodníka, odběry krve na určení rizika vrozených vývojových vad plodu (tzv. biochemický creening). Nově se zavádí vyšetřování dvou ukazatelů (markerů) již v 10. týdnu těhotenství: těhotensky plazmatický protein A (PAPP-A) a volná podjednotka hCG (F β hCG). Již běžnou součástí porodnické péče je odběr krve ve II. trimestru (mezi 14 – 21 týdnem). Při tomto vyšetření se hodnotí věk matky a trojice krevních markerů v tzv. triple testu: alfafetoprotein (AFP), lidský choriový gonadotropin (T-hCG) a nekonjugovaný estriol (uE3).
12. Prenatální genetické ultrazvukové vyšetření plodu ve 12., 20. - 22. a 30. - 32. týdnu gravidity je další preventivní opatření k odhalení vrozených vývojových vad plodu. Pozitivita těchto testů a vyšetření neznamena jisté postižení plodu. Při abnormálním

nálezů v krevních testech a na ultrazvuku je budoucím matkám nabízeno vyšetření buněk plodové vody (amniocenteza) nebo placenty (biopsie choria) nebo krve plodu (kordocenteza).

Při průkazu postižení plodu závažnou nevléčitelnou chorobou může matka požádat o přerušování těhotenství do 24. týdne gravidity.

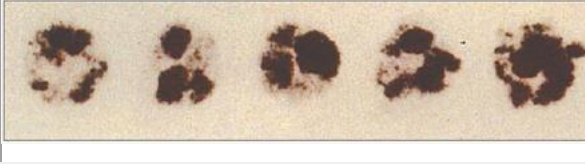

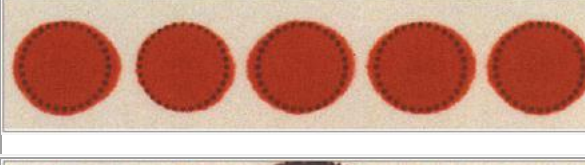
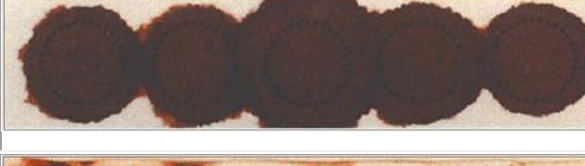



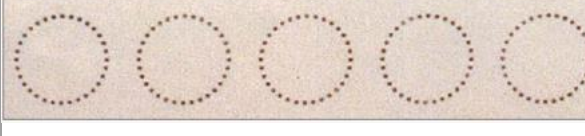
13. Včasné si domluvit porod v nemocnici, personál informovat o péči o pacienta s PKU.

14. Nevzdat se a pokračovat v nízkobílkovinné dietě i po porodu, upravit dietu vzhledem k potřebám kojící matky s PKU.

15. Objednat se k vyšetření i s dítětem v metabolickém centru po šestinedělí

Zdroj: Procházková, 2011

Příloha 3: Nesprávné vzorky

Nesprávné vzorky	Ilustrační obrázek
1) Množství vzorku nepostačující pro testování	
2) Vzorek je poškrábaný nebo odřený.	
3) Vzorek nebyl dostatečně suchý před odesláním.	
4) Vzorek je přesaturovaný.	
5) Vzorek je zředěný, odbarvený nebo znečištěný.	
6) Vzorek vykazuje kroužky séra.	
7) Vzorek je sražený nebo navrstvený	
8) Žádná krev	

Zdroj: Novorozenecký screening, 2009

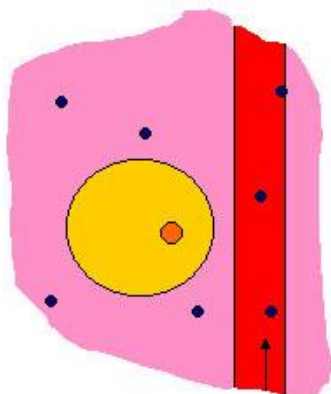
Příloha 4: Složení jídel



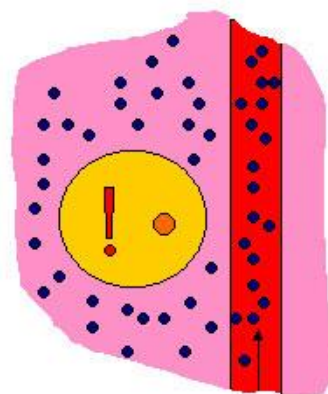
Zdroj: Národní sdružení PKU a jiných dědičných metabolických poruch, 2009

Příloha 5: Situace při léčbě a bez léčby fenylkeonurie

situace bez fenylketonurie
a při **správné léčbě** fenylketonurie



situace při **neléčené** fenylketonurii



- Popisky :
-  fenylalanin
 -  krevní céva
 -  mimobuněčná tekutina
 -  buňka

Zdroj: Centrum PKU Vinohrady

Příloha 6: Otázky

Otázky ke strukturovanému rozhovoru se sestrou:

1. Jako často se setkáváte s dětmi s onemocněním Fenylketonurie (PKU)?
2. Jakým způsobem diagnostikujete PKU?
3. Jakou metodou PKU léčíte?
4. Poznala už jste dítě, které by nerespektovalo léčebnou terapii? Co se dělo poté?
5. Jaké jsou požadavky při ošetřování dítěte s PKU?
6. Jaké nejčastější rady poskytujete rodičům při zjištění PKU?

Otázky ke strukturovanému rozhovoru s rodiči dětí s onemocněním PKU:

1. Jak jste přijali onemocnění fenylketonurii?
2. Jaké problémy Vám přineslo zjištění onemocnění? (zaměstnání, strava, vyšší výdaje...)
3. Jakým způsobem jste sháněli informace o fenylketonurii?
4. Jaké byly začátky s touto nemocí?
5. Jak pokračujete v zájmu o problém fenylketonurie?
6. Vnímáte nějaké problémy s výchovou a vzděláváním u dítěte s fenylketonurií?
7. Jak je zajištěno stravování v MŠ, ZŠ? (nemá, jídelna, z domova...)
8. Jak zajišťujete dohled nad správným stravováním? (sledujeme, občas, nesledujeme...)
9. S jakými problémy se nejčastěji setkává dítě s fenylketonurií? (prohřešky, stydí se za onem...)
10. Jaké problémy přináší rodině péče o dítě s fenylketonurií? (kontroly u lékaře, ztráta okolí...)

Na další otázky odpoví jen rodiče, kteří mají ještě další dítě:

11. Má Vaše další dítě rovněž onemocnění PKU?
12. Nestalo se Vám někdy, že byste dělali mezi svými potomky rozdíly? Proč?

Otázky ke strukturovanému rozhovoru s dětmi s onemocněním PKU:

1. Víš, jak se jmenuje tvoje nemoc?
2. Proč myslíš, že máš tuto nemoc?
3. Jak se stravuješ v MŠ, ZŠ?
4. Máš kvůli dietě nějaké problémy?
5. Jak to vypadá s tvou dietou?
6. Víš, proč musíš dietu dodržovat?

Otázky ke strukturovanému rozhovoru s lékařem:

1. Odkdy a jakým způsobem se diagnostikuje PKU?
2. Co by se stalo, když by dítě nebylo včas nastavené na léčebnou terapii? Mohlo by to mít nějaké negativní následky?
3. Když se vrátíme do minulosti, jaká byla možnost léčby tehdy a dnes?
4. Víím, že PKU je „léčená“ celoživotní dietou. Je možnost, že pacienti někdy tuto diety vysadí a nebudou ji muset dodržovat?
5. Je možné, že zdravým rodičům se narodí dvě děti a pouze jedno má PKU?
6. Jaký je předpoklad, že se pacientce s PKU onemocněním narodí zdravé dítě?