



Pedagogická
fakulta
Faculty
of Education

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

Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích

Pedagogická fakulta

Katedra pedagogiky a psychologie

Diplomová práce

Školní úspěšnost u žáků s fenylketonurií

Vypracovala: Bc. Lucie Nenadálková

Vedoucí práce: doc. Mgr. Alena Nohavová, Ph.D.

České Budějovice 2020

Čestné prohlášení

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 fakultou elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejích internetových stránkách, a to se zachováním mého autorského práva k odevzdanému textu této kvalifikační práce. Souhlasím dále s tím, aby toutéž elektronickou cestou byly v souladu s uvedeným ustanovením zákona č. 111/1998 Sb. zveřejněny posudky školitele a oponentů práce i záznam o průběhu a výsledku obhajoby 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.

Ve Vlašimi dne 24. 4. 2020

Bc. Lucie Nenadálková

Poděkování

Na tomto místě bych ráda poděkovala především vedoucí mé diplomové práce doc. Mgr. Aleně Nohavové, Ph.D. za cenné rady, konzultace a připomínky v celém průběhu jejího zpracování. Dále bych chtěla poděkovat pracovníkům Všeobecné fakultní nemocnice v Praze, Ke Karlovu 2, zvláště prof. MUDr. Jiřímu Zemanovi, DrSc., a sestřičkám v ambulanci za jejich ochotu a poskytnutí informací při zpracování diplomové práce a zprostředkování prostorů pro realizaci rozhovorů. Velké poděkování patří také prof. MUDr. Josefu Hyánkovi, DrSc. za poskytnutý rozhovor. Dále děkuji respondentům za spolupráci a v neposlední řadě svým rodičům za jejich podporu a trpělivost.

Anotace

Magisterská práce s názvem „Školní úspěšnost u žáků s fenylketonurií“ je zaměřena na život jedinců, kterým do života vstoupila dědičná metabolická porucha – fenylketonurie, a jejich subjektivní rovinu školní úspěšnosti. Teoretická část práce se věnuje vysvětlení pojmu fenylketonurie a její diagnostice, způsobům léčby a stravování jedinců s touto metabolickou poruchou a také dopadům fenylketonurie na jejich vývoj. Dále je v diplomové práci popsána školní úspěšnost žáků a školní výkon, sebehodnocení jedinců s fenylketonurií a kvalita života těchto lidí doložená již provedenými výzkumy.

Praktická část práce je věnována případovým studiím jedinců s fenylketonurií a klade důraz na jejich školní úspěšnost, kognitivní potíže při vyšších hladinách fenylalaninu. Z obecnějšího hlediska sleduje rovinu přijetí těchto lidí širším okolím a snaží se přiblížit, nakolik fenylketonurie ovlivnila jejich dosavadní život. Cílem práce je tedy zmapovat dopad fenylketonurie na školní výkon respondentů, jejich začlenění ve školním kolektivu a míru ovlivnění jejich života fenylketonurií.

Klíčová slova: fenylketonurie, fenylalanin, nízkobílkovinná dieta, dědičné metabolické poruchy, fenylalaninhydroxyláza, novorozenecký screening, školní úspěšnost, sebepojetí, kvalita života

Abstract

The diploma thesis called „School Achievement in Pupils with Phenylketonuria“ tries to outline the lives of people who have to face up to a hereditary metabolic disorder – phenylketonuria, subjective and objective level of school success of these individuals. The theoretical part of this thesis offers the explanation of this term, introduces its diagnostics in general, the way of treatment, the specific diet and the impact of phenylketonuria on the development of individuals. Furthermore, the theoretical part describes the school achievement in pupils with phenylketonuria, the self-view of individuals with phenylketonuria and the quality of life of these people supported by the already conducted researches.

The practical part of the thesis is devoted to the case studies of individuals suffering from phenylketonuria and emphasizes their school achievement, cognitive difficulties at higher levels of phenylalanine. More generally, it follows the level of acceptance of these people to the wider environment and tries to explain how the phenylketonuria has influenced their life. The aim of this work is to map the impact of phenylketonuria on the school achievement of respondents, their inclusion in the school team and the degree of influence on their life with phenylketonuria.

Key words: phenylketonuria, phenylalanine, low protein diet, hereditary metabolic disorder, phenylalanine hydroxylase, newborn screening, school achievement, self-view, quality of life

Obsah

ÚVOD.....	8
I. TEORETICKÁ ČÁST	11
1 FENYLKETONURIE	11
1.1 KLINICKÉ PROJEVY.....	12
1.2 DIAGNOSTIKA PKU A NOVOROZENECKÝ SCREENING	13
1.3 LÉČBA FENYLKETONURIE	13
1.3.1 Fenylalanin	14
1.4 STRAVOVÁNÍ JEDINCŮ S FENYLKETONURIÍ.....	15
1.5 FENYLKETONURIE A JEJÍ DOPAD NA VÝVOJ JEDINCE.....	16
2 POHLED DO MINULOSTI.....	17
3 JAK SE VYROVNAT S TÍM, ŽE SE DÍTĚ V DŮSLEDKU POZDĚ URČENÉ DIAGNÓZY NARODILO POSTIŽENÉ?	20
3.1 PSYCHICKÉ NÁSLEDKY NEMOCNÉHO DÍTĚTE	21
4 ŠKOLA A ŠKOLNÍ ÚSPĚCH DĚTÍ.....	22
4.1 POJEM ŠKOLNÍ ÚSPĚŠNOST	22
4.2 POZORNOST A JEJÍ VLIV NA ŠKOLNÍ ÚSPĚŠNOST.....	23
4.3 HODNOCENÍ Z HLEDISKA ŠKOLNÍ ÚSPĚŠNOSTI ŽÁKŮ	24
4.3.1 Práce s chybou.....	25
4.4 EDUKAČNÍ PROCESY – PROCESY UČENÍ	26
4.4.1 Strategie učení.....	27
4.5 ŠKOLNÍ TŘÍDA A VZTAHY MEZI SPOLUŽÁKY A UČITELI	28
4.6 TŘÍDNÍ UČITEL.....	29
5 INTELEKTUÁLNÍ A ŠKOLNÍ VÝKON DOSPÍVAJÍCÍCH S FENYLKETONURIÍ: VÝZKUM Z ČESKÉ REPUBLIKY.....	30
5.1 ŠKOLNÍ ÚSPĚŠNOST ŠPANĚLSKÝCH DĚTÍ S FENYLKETONURIÍ V POROVNÁNÍ S KONTROLNÍ SKUPINOU.....	31
5.2 FENYLKETONURIE A JEJÍ DOPAD NA ČTENÍ A PSANÍ U ŽÁKŮ ZÁKLADNÍ ŠKOLY V BRAZÍLIÍ	33
6 SEBEPOJETÍ	36
6.1 SEBEHODNOCENÍ LIDÍ S FENYLKETONURIÍ – VÝSLEDKY KVALITATIVNÍHO VÝZKUMU	37
7 KVALITA ŽIVOTA A ŽIVOTNÍ SMYSL.....	40
7.1 NÁHLED NA KVALITU ŽIVOTA LIDÍ S FENYLKETONURIÍ V ÍRÁNU A NORSKU	42
7.1.1 Kvalita života pacientů s fenylketonurií v Íránu	42

7.1.2	Náhled na kvalitu života lidí s fenylketonurií v Norsku.....	44
II.	PRAKTICKÁ ČÁST	46
8	ÚVOD DO PRAKTICKÉ ČÁSTI A CÍL PRÁCE	46
8.1	VÝZKUMNÉ OTÁZKY	47
8.2	METODA SBĚRU DAT	48
8.3	ANALÝZA DAT.....	49
8.4	PŘÍPADOVÁ STUDIE REBEKY, 14 LET, OSMÝ ROČNÍK ZÁKLADNÍ ŠKOLY	50
8.4.1	Školní úspěšnost Rebezy z jejího pohledu	51
8.4.2	Školní úspěšnost Rebezy – výpověď matky.....	55
8.5	PŘÍPADOVÁ STUDIE PETRA, 12 LET, ŽÁK 6. ROČNÍKU ZÁKLADNÍ ŠKOLY	57
8.5.1	Školní úspěšnost Petra z jeho pohledu	58
8.5.2	Školní úspěšnost Petra – výpověď matky	60
8.6	PŘÍPADOVÁ STUDIE MARKA, 12 LET, DOMÁCÍ VZDĚLÁVÁNÍ.....	62
8.6.1	Školní úspěšnost Marka z jeho pohledu	63
8.6.2	Školní úspěšnost Marka – výpověď matky.....	65
8.7	PŘÍPADOVÁ STUDIE ANETY, 15 LET, DEVÁTÝ ROČNÍK ZÁKLADNÍ ŠKOLY	69
8.7.1	Školní úspěšnost Anety z jejího pohledu.....	70
8.7.2	Školní úspěšnost Anety – výpověď matky	73
8.8	PŘÍPADOVÁ STUDIE MARTINY, 12 LET, 7. ROČNÍK ZÁKLADNÍ ŠKOLY	76
8.8.1	Školní úspěšnost Martiny z jejího pohledu	77
8.8.2	Školní úspěšnost Martiny – výpověď matky	79
8.9	PŘÍPADOVÁ STUDIE LUCIE, 25 LET, POSLEDNÍ ROČNÍK MAGISTERSKÉHO VYSOKOŠKOLSKÉHO STUDIA – RETROSPEKTIVNÍ POHLED.....	83
8.9.1	Školní úspěšnost z pohledu Lucie, retrospektivní pohled	84
8.9.2	Školní úspěšnost Lucie – výpověď matky	88
8.10	PŘÍPADOVÁ STUDIE MÁRIE ANNY, STUDENTKY VYSOKOŠKOLSKÉHO MAGISTERSKÉHO OBORU –RETROSPEKTIVNÍ POHLED	91
8.10.1	Školní úspěšnost z pohledu Márie Anny.....	92
8.10.2	Školní úspěšnost Márie Anny – výpověď matky	94
9	ANALÝZA ROZHOVORŮ Z POHLEDU TEMATICKÉHO KÓDOVÁNÍ ..	96
10	SHRNUTÍ VÝZKUMU	99
11	DISKUZE.....	103
	ZÁVĚR.....	105
	SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY:	107
	SEZNAM ZKRATEK.....	110
	SEZNAM TABULEK.....	111

ÚVOD

Tato diplomová práce navazuje na bakalářskou práci s názvem „Psychické problémy lidí trpících fenylketonurií“, kterou jsem obhájila v roce 2017. Celkový popis této metabolické poruchy bude tedy pojat stručněji, protože je uveden v bakalářské práci. Zmíním tedy její nejdůležitější charakteristiky a aspekty. Hlavní důraz v této práci bude kladen na školní úspěšnost.

Důvod, proč jsem si toto téma vybrala, je fakt, že sama trpím fenylketonurií a podle sebe vím, že ne vždy to ve škole bylo jednoduché, ať už se jednalo o přípravu na vyučování a učení samotné, nebo o názory spolužáků na odlišné svačiny, které jsem si s sebou do školy nosila.

Je nutno zmínit, že ačkoliv je fenylketonurie jednou z nejčastějších metabolických poruch, široká veřejnost o ní nemá tušení, což je škoda, a svou bakalářskou a diplomovou práci bych tak chtěla alespoň trochu přispět k její osvětě.

Cílem této práce je tedy poukázat na tuto metabolickou poruchu jako na nemoc, u které je velmi důležité dodržování speciálního stravování. Pokud není správně dodržováno, může přinášet zhoršené kognitivní funkce, a v důsledku tedy i obtíže ve vzdělávání. Může mít také vliv na nepřijetí jedince do školního kolektivu.

Diplomová práce je rozdělena na teoretickou a praktickou část. Teoretická část obsahuje sedm kapitol, které jsou věnovány fenylketonurii.

První kapitola se snaží stručně nastínit, co je to fenylketonurie, jaké jsou její projevy, následná diagnostika a v neposlední řadě v čem spočívá léčba. Důraz je kladen také na fenylalanin, což je aminokyselina, kterou játra člověka s fenylketonurií nedokážou zpracovat, jelikož jim chybí enzym fenylalaninhydroxyláza. Kapitola se věnuje také stravování jedinců s fenylketonurií, tzn. která jídla, jsou zahrnuta do každodenního jídelníčku jedince, a která z něj musela být vyškrtnuta pro nadbytek fenylalaninu. V neposlední řadě kapitola řeší dopad fenylketonurie na vývoj jedince a poukazuje na problémy, které by ve vývoji mohly nastat, nebyla-li by fenylketonurie správně dodržována.

Druhá kapitola představuje informace získané z rozhovoru s jedním z předních českých specialistů na fenylketonurii, který se zasloužil o vznik novorozeneckého screeningu, díky kterému se dnes u narozených dětí diagnostikuje fenylketonurie – profesorem Josefem Hyánkem. Mapuje minulost, kdy se odborníci o fenylketonurii začali dozvídat a více zajímat, a nastiňuje, jak a proč byl onen novorozenecký screening zaveden.

Třetí kapitola uvádí, jak se vyrovnat s tím, že se rodičům narodilo v důsledku špatné diagnózy postižené dítě, a jaké jsou psychické následky nemocného dítěte.

Čtvrtá kapitola se věnuje škole a školnímu úspěchu dětí. Jsou zde zmíněny a popsány pojmy: školní úspěšnost, pozornost a hodnocení z hlediska školní úspěšnosti, a práce s chybou. Kapitola dále představuje strategie učení a vztahy mezi spolužáky ve třídě i jejich učitelem.

Pátá kapitola je rozsáhlejší a pojednává o intelektuálním a školním výkonu dospívajících s fenylketonurií. Jsou v ní zmapovány výzkumy fenylketonurie napříč kontinenty. Kapitola představuje výzkum, který byl proveden v roce 1996 na území České republiky (Zeman et al., 1996). Součástí této kapitoly je také školní úspěšnost španělských dětí s fenylketonurií v porovnání s kontrolní skupinou (Gassió et al., 2005). Poslední částí této kapitoly je fenylketonurie a její dopad na čtení a psaní u brazilských žáků (Lamonica, Gejao, & Anastacio-Pessan, 2015).

Šestá kapitola nastiňuje tematiku sebehodnocení, a to jak sebehodnocení obecně, tak z hlediska výzkumu. Jsou zde shrnuty výsledky mé bakalářské práce, ve které jsem se zaměřila na sebehodnocení lidí s fenylketonurií a vyrovnání se s touto nemocí (Nenadállová, 2017).

Sedmá a poslední kapitola teoretické části je věnována kvalitě života. Vysvětluje, co to pojem kvalita života znamená a jak se s ní spjat životní smysl. Další část této kapitoly hovoří o kvalitě života lidí s fenylketonurií v Íránu, kde výzkum proběhl v letech 2013–14 a jejich kvalita života je srovnávána s kvalitou života lidí s fenylketonurií žijících v evropské zemi – Norsku (Diesen, 2016).

Druhou část mé diplomové práce tvoří část praktická, která se skládá ze sedmi případových studií. Tyto studie popisují školní úspěšnost dětí, které se narodily s diagnózou fenylketonurie. Případové studie se zaměřují na způsob přípravy žáků na vyučování, způsob učení, problémy s koncentrací a pamětí při nedodržování hladin fenylalaninu krvi. Dále řeší, jak tito jedinci pracují s chybou a nastiňuje těžkosti, kterými si mnozí z nich museli projít ve školních kolektivech, kdy spolužáci nebyli schopni přijmout jejich odlišnou stravu. V neposlední řadě se věnuje vlivu fenylketonurie na jejich školní a osobní život, zkoumá, zda fenylketonurie někdy stála v cestě jejich snům, a snaží se zjistit, jaký by asi byl jejich život bez ní.

I. Teoretická část

„Umění žít je vědět, jak vychutnat malé radosti a unést velká břemena.“

William Hazlitt

1 Fenyلكetonurie

Fenyلكetonurie (dále PKU) je první objevená dědičná metabolická porucha způsobená mutací neboli odchylkou v genetické informaci buňky (Puda, Lhotáková, & Samková, 2012, s. 8). Michalík a kol. (2012, s. 64) uvádějí, že dědičné metabolické poruchy tvoří skupina více než 900 onemocnění, při nichž je vždy porušena látková výměna a která vznikají v situaci, kdy některý z enzymů správně nepracuje. Tyto poruchy se významně podílejí jak na nemocnosti, tak na úmrtnosti dětí. Většina dědičných metabolických poruch patří mezi vzácná onemocnění. V naší populaci se vyskytují v poměru 1 : 2000 (Honzík & Zeman, 2013, s. 20).

Fenyلكetonurie je nemoc, která je zapříčiněná poruchou enzymu fenyلكalaninhydroxylázy v játrech. Frekvence výskytu připadá přibližně na jedno dítě z osmi tisíc narozených. Faktu, že dítě trpí fenyلكetonurií, předchází získání onoho chybného genu od obou rodičů. Rodiče sami ovšem fenyلكetonurií netrpí, jsou pouze tzv. „přenašeči“ zmutovaného genu, což znamená, že u jejich potomků se objevuje velmi vysoké riziko onemocnění touto poruchou (Michalík et al., 2012, s. 64).

Fenyلكetonurie je porucha, kterou je možno léčit pouze velmi přísnou nízkobílkovinnou dietou. Bez včasného zavedení této diety je typická mentální retardace, psychické potíže anebo zápach moči po myšince (Honzík & Zeman, 2013, s. 13–14).

Klasická fenylketonurie byla poprvé popsána norským lékařem Asbjørnem Føllingem v roce 1934, který byl pozván k případu dvojčat, která se narodila zdravá, po nějaké době se u nich ovšem objevily příznaky těžké mentální retardace. Byl to právě onen typický zápach moči po myšíně, který Føllinga přivedl ke zkoumání a následnému zjištění, že se jedná o typický případ fenylketonurie (Honzík & Zeman, 2016, s. 16).

1.1 Klinické projevy

Klinické projevy u neléčených pacientů s klasickou fenylketonurií zahrnují rozsáhlé a progresivní poškození funkcí centrální nervové soustavy, které při nedodržování dietního režimu, nebo včasném nerozpoznání začíná už v kojeneckém věku a vede k nevratnému poškození těchto funkcí. Úroveň mentálních funkcí klesá na <50 bodů. Typickým projevem neléčené fenylketonurie u těchto pacientů bývá epilepsie, poruchy chůze a u většiny pacientů se také objevují problémy s hyperaktivitou či obsese, kompulze, deprese, stereotypie a agresivita (Honzík & Zeman, 2016, s. 16–17).

Blehová (1963, s. 35–36) uvádí, že téměř čtvrtina nemocných trpí také epileptickými záchvaty či záchvaty podobnými těm epileptickým. Je to i z toho důvodu, že epileptické záchvaty souvisí s mentálním stavem postiženého člověka. Funguje to podobně jako přímá úměrnost – člověk s hlubší mentální retardací má větší pravděpodobnost výskytu epileptických záchvatů, přičemž ty první záchvaty se většinou projeví do 18. měsíce života, ale mohou se samozřejmě projevit i později. Existují případy, kdy se záchvat objevil pouze jednou v životě.

1.2 Diagnostika PKU a novorozenecký screening

Fenylketonurie je první nemoc vyhledávaná pomocí novorozeneckého screeningu. S prvním takovým testem, kterým byla zjištěna fenylketonurie, přišel Robert Guthrie z Buffalské univerzity v 60. letech 20. století. Screening, který dokáže odhalit fenylketonurii, byl v bývalém Československu zaveden v roce 1975 a zasloužili se o něj lékaři Hyánek a Blehová. V dnešní době se screening provádí pomocí vzorku krevní kapky z patičky novorozenců, která je odebírána na speciální filtrační papírek v rozmezí mezi 48 a 72 hodinami života (Honzík & Zeman, 2016, s. 19).

Jak uvádí Komárková a Hejmanová (2004, s. 16), je to důležité z toho důvodu, že pokud má být léčba úspěšná, musí být zahájena co nejdříve, nejlépe okamžitě po narození. V té době na dítěti nerozpoznáme žádné odchylky, dítě nevykazuje žádnou změnu, je zcela zdravé, i když hladina fenylalaninu v krvi překročila běžnou normu a stále stoupá. Trvalo by ještě několik let, než by při normálních vyšetřeních bylo možné rozpoznat poškození mozku. Pokud by se tak opravdu stalo a začalo se s léčbou až na základě viditelných problémů, dítě už by nikdy nemělo šanci na zdravý vývoj.

1.3 Léčba fenylketonurie

Fenylketonurie je metabolická porucha, kterou lze v dnešní době úspěšně léčit, avšak její úplné vyléčení není možné. Léčba fenylketonurie tkví ve velmi přísné dietě, tzn. že pokud budou dodržena určitá režimová opatření, která byla zahájena při narození, nedojde k nevratnému poškození dítěte. Velikou roli v léčbě fenylketonurie hraje pravidelné užívání nízkobílkovinného preparátu, který je tvořen speciální směsí aminokyselin, v nichž se nevyskytuje právě onen fenylalanin, a tudíž není pro tělo člověka s fenylketonurií toxický. Dodržování striktní diety a užívání preparátu umožňuje dítěti normální vývoj, prožít šťastné dětství a úspěšně se zařadit do života (Puda, Lhotáková, & Samková, 2012, s. 8).

Cílem této léčby je tedy pomocí diety udržovat v krvi nízkou hladinu již výše zmíněného fenylalaninu, což je druh aminokyseliny, kterou játra člověka s fenylketonurií nejsou schopny zpracovat, protože v játrech nefunguje příslušný

enzym. Tyto hodnoty by měly být co nejbližší hodnotám zdravého člověka. V současné době existuje jediný způsob, jak udržet hodnoty fenylalaninu nízké. Podávat jedinci pouze takové potraviny, které dokáže bez obtíží zpracovat (Komárková & Hejmanová, 2004, s. 14).

1.3.1 Fenylalanin

Fenylalanin, zkráceně také označovaný PHE, se řadí mezi jednu z aminokyselin, ze kterých se skládají bílkoviny. Bílkoviny jsou velmi komplikované sloučeniny, které jsou tvořeny molekulami velkého rozměru. Základní stavební jednotkou bílkovin jsou aminokyseliny a ty jsou spolu spojené chemickými vazbami. Fenylalanin představuje okolo 5 % aminokyselin, které bílkoviny obsahují. Fenylalanin je jednou z těch aminokyselin, které si tělo nedokáže samo vytvořit, a musí být tedy přijímán v přirozené stravě. Pro člověka je životně nezbytný. Člověk bez fenylalaninu nemůže žít, protože díky němu rostou a vyživují se tkáně. Dále také zvyšuje hladinu endorfinů a může pomoci při psychických problémech. V případě fenylketonurie se však fenylalanin stává pro tělo toxickým (Komárková & Hejmanová, 2004, s. 12).

Pokud člověk trpí fenylketonurií, jeho játra neumí fenylalanin zpracovat, jelikož po strávení klasické stravy se do jater člověka dostane obrovský počet živin, který obsahuje právě velké množství PHE. Játra zdravého člověka si s tak velkým obsahem fenylalaninu „hravě“ poradí, ale játra člověka s PKU, kterému v nich neslouží příslušný enzym – fenylalaninhydroxyláza, to nezvládnou a většina PHE projde játry nezměněna. Buňky v těle nedokážou s takovým množstvím pracovat a pokud ho nezpracují, působí na ně toxicky. Buňky se tedy nemohou vyvíjet a správně fungovat. Z toho důvodu má člověk s PKU přesně spočítaný (velmi nízký) příjem PHE, který jeho játra dokážou zpracovat tak, aby nedocházelo k poruchám v jeho vývoji. Další příjem bílkovin, který je pro tělo nezbytný se mu dostává v aminokyselinovém přípravku, který musí několikrát denně pít (Komárková & Hejmanová, 2004, s. 13–14).

1.4 Stravování jedinců s fenylketonurií

Klíčovým bodem je, že strava musí odpovídat všem nutričním potřebám zdravého dítěte. Důležité je především velké množství základních živin pro tvorbu energie. Pomoc při zpracování dietního jídelníčku poskytuje nutriční terapeut, kterému rodiče dítěte předkládají přesně spočítaný jídelníček, který nutriční terapeut vyhodnotí (Puda, Lhotáková, & Samková, 2012, s. 16).

Z jídelníčku dětí s PKU se musí vyškrtnout především potraviny bohaté na bílkoviny, to znamená, že dítě nesmí jíst maso a masné výrobky, mouku, veškeré pečárenské výrobky, těstoviny, luštěniny, vejce, mléčné výrobky a z jídelníčku musí být vyřazeno i sladidlo aspartam. Jednoduše řečeno, tito jedinci bez obtíží mohou jíst hlavně ovoce a zeleninu, speciální dietní nízkobílkovinné produkty, med, cukr, rostlinné tuky, škroby a omezeně brambory (Puda, Lhotáková, & Samková, 2012, s. 16).

Komárková a Hejmanová (2004, s. 14) dále uvádí, že dodržování nízkobílkovinné diety bylo v začátcích léčby fenylketonurie doporučováno pouze po dobu dětství, kdy se nejvíce vyvíjí mozek dítěte. Ovšem jedinci, kteří léčbu ukončili, začali pociťovat velké problémy v oblasti koncentrace, paměti atd. Z tohoto důvodu je tedy současným trendem celoživotní dodržování nízkobílkovinné diety.

Puda a kol. (2012, s. 17) doplňují, že přísnost diety se ale s přibývajícím věkem mění. Největší důraz na dodržování diety se klade v prvních letech života, kdy se vyvíjí mozek a dochází k propojování mozkových buněk, tzn. vyvíjí se kognitivní funkce dítěte. Pokud v tomto období není dieta opravdu striktně dodržována, dojde k porušení centrální nervové soustavy, které je již nevratné. Po konci vývoje mozku už není dieta tolik přísná, protože klesá i riziko přímého postižení.

Ovšem pacienti, kteří léčbu ukončí, čeká celá řada zdravotních problémů. Pokud srovnáme celoživotně léčené pacienti, kteří hladiny fenylalaninu udržují v normě, s těmi, kteří léčbu dobrovolně přerušili či úplně ukončili, druzí jmenovaní jsou mnohem častěji odkázáni na sociální podporu. Mají psychiatrické obtíže a potíže kognitivních funkcí, nejsou schopni udržet pozornost, něco si zapamatovat a také vyjadřování a porozumění je vysokými hladinami fenylalaninu značně zatížené (Honzík & Zeman, 2016, s. 20).

1.5 Fenylketonurie a její dopad na vývoj jedince

Riziko snížení inteligence je nejzásadnější dopad fenylketonurie, kterému se ovšem dá do jisté míry předejít díky léčbě spočívající ve striktní dietě a minimálním příjmu fenylalaninu v přirozené stravě. Další známé poruchy vyskytující se při nedodržování dietního režimu jsou například: hyperaktivita, třes, autistické chování atp. U neléčených jedinců se projevují poruchy chování a autistického spektra a dále podrážděnost, neschopnost učení, poruchy pozornosti, hyperaktivita atd.

Děti, u kterých léčba začala v prvních týdnech života, mohou ovšem také prokazovat změny v jejich celkovém vývoji, které mohou mít významný dopad na fyzický, psychický, motorický a jazykový vývoj s přesahem do sfér učení se a kvality života. V praxi se však objevují i případy, u kterých sice byla zahájena včasná léčba, ale objevují se i deficity ve výkonných funkcích, při zpracování informací nebo poruchy pozornosti spojené s hyperaktivitou. Nedostatek kontroly a nesprávné dodržování dietního režimu v období dospívání a dospělosti přináší hrůzné dopady, kdy tito jedinci přestávají být úspěšní ve škole a je jim velmi ztíženo podávání výkonů v zaměstnání. Jsou děti, kterým započala léčba časně po narození, ovšem nadále nedokázaly udržovat hladiny fenylalaninu v normě (Lamonica, Gejao, & Anastacio–Pessan, 2015, s. 143–144).

2 Pohled do minulosti

Z osobního rozhovoru s lékařem Josefem Hyánkem¹, který se zasloužil o vznik novorozeneckého screeningu, jež umožnil rozpoznávání fenylketonurie, vyplývá, že byla dlouho velice vzácnou nemocí, o kterou se nikdy dříve nikdo nezajímal. V učebnici bylo možné se o ní dočíst pouze pod čarou a lékaři se jí příliš nevěnovali. Pacienti, kteří touto dědičnou metabolickou poruchou trpěli, byli umístěni v ústavech sociální péče a teprve až když se prokázal výskyt této metabolické poruchy, která je způsobena zvýšenou hladinou aminokyseliny fenylalaninu, byla těmto lidem věnována pozornost. Pilotní studii spojenou s fenylketonurií, kterou v naší zemi máme, vypracovala a předložila Bohunka Blehová v letech 1970–1972. Ta tehdy v jižních Čechách vyšetřila přibližně 20 dětí, které vykazovaly příslušné symptomy (Hyánek, ústní sdělení, 16. 10. 2019).

V této době (70. léta. 20. st.) se o tuto poruchu začal zajímat také Josef Hyánek, který v ústavech sociální péče hledal děti, jež vykazovaly známky mentální retardace, a pokoušel se mezi nimi najít jedince s fenylketonurií. Spolupracoval s příslušníky ministerstva sociální péče, kteří s ním po daných ústavech jezdili. Nápomocné mu byly i řádové sestry pracující v ústavech, které si tenkrát ještě myslely, že děti s fenylketonurií může vyléčit a dát jim šanci na normální a plnohodnotný život. To už ale nebylo možné, protože vysoká hladina fenylalaninu nevratně narušuje mozkové buňky těchto dětí a tehdy mohl „pouze“ diagnostikovat, kolik dětí v ústavech je s mentální retardací právě proto, že mají fenylketonurii. Tenkrát našel 20 dětí, u kterých byla mentální retardace způsobena vlivem fenylketonurie (Hyánek, ústní sdělení, 16. 10. 2019). Celkově však v ústavech sociální péče vyšetřil 140 tisíc dětí, které byly mentálně retardované nebo měly problémy se zrakem, sluchem atd.

¹ Prof. MUDr. Josef Hyánek DrSc. je český biochemik, vědecký pracovník a vysokoškolský učitel, který v současné době působí v Nemocnici na Homolce, kde mi také poskytl tento rozhovor, za který mu velice děkuji.

Toto byl hlavní důvod, proč se v roce 1975 přistoupilo k novorozeneckému screeningu, který byl od tohoto roku prosazen i v zákoně. V té době byla Česká republika první ze zemí tzv. východního bloku, kdo k takovému opatření přistoupil. Od této doby, jak sám říká, měl stoprocentní úspěšnost v zachycení novorozenců trpících fenylketonurií, což v zemích, kde nebyl screening povinný, nebylo běžné (Hyánek, ústní sdělení, 16. 10. 2019).

Od té doby jsou u nás pacienti s fenylketonurií na nízkobílkovinné dietě a dnes už se nesetkáváme s pacienty trpícími mentální retardací důsledkem fenylketonurie. Pokud ale budeme mluvit o imigrantech, kteří u nás žijí, mezi nimi stále můžeme najít mentálně retardované jedince, jejichž retardace byla způsobena fenylketonurií (Hyánek, ústní sdělení, 16. 10. 2019).

Bylo to tedy až po roce 1975, kdy se i po školách mezi učiteli začala šířit informace, že mezi žáky mají děti trpící fenylketonurií, a podle svých slov i dnes, po zavedení screeningů, se setkává s odlišnými výsledky u těchto jedinců. Mezi svými pacienty má lékař Hyánek jak ty, kteří dokázali úspěšně vystudovat vysokou školu a uplatnit se v životě – dnes pracují jako advokáti, inženýři či učitelé, tak rovněž takové, kterým z různých důvodů takováto budoucnost nebyla dopřána. Roli v tom sehrála také sociální a finanční situace rodiny. Rozhodující vliv měla také skutečnost, jak těhotné matky s fenylketonurií přistoupily na velmi přísnou dietu po celou dobu těhotenství. Pokud matka na dietu nepřistoupí, nebo ji z nějakého důvodu správně nedodrží, plod vstřebává veškerý fenylalanin, který ona do sebe dostává, a to jej značně poškozuje (Hyánek, ústní sdělení, 16. 10. 2019).

Podle slov doktora Hyánka frekvence výskytu fenylketonurie je u nás v Čechách asi okolo 7000 narozených (Hyánek, ústní sdělení, 16. 10. 2019). Záleží ale na formě fenylketonurie, pokud se jedná o lehkou, a ne klasickou fenylketonurii, ta nemusela být ani poznána. Udávané číslo se tedy týká klasické fenylketonurie. Pokud bychom hledali i lehčí formy, číslo bude mnohem větší.

Klasická fenylketonurie je dnes vyhledávána podle toho, kolik je v krvi jedince fenylalaninu, V době, kdy lékař Hyánek začínal diagnostikovat fenylketonurii, ještě přesná čísla nevěděli, hranice se tedy různě posouvala. V současné době už je tato hranice stanovená a je stejná jak v Evropě, tak ve světě. Liší se to ovšem podle toho, o které mluvíme rase – jinak na tom jsou Germáni,

jinak na tom jsou Seveřané. U nás se u novorozenců a dětí do 3 let doporučuje hodnota 120–240 $\mu\text{mol/l}$ PHE v krvi, u dětí 4–6 let 120–360 $\mu\text{mol/l}$, 7–10 let 120–480 $\mu\text{mol/l}$ a u dospívajících 11–18 let hodnota 120–600 $\mu\text{mol/l}$ (Honzík & Zeman, 2016, s. 19).

Když cestoval doktor Hyánek do Mongolska, tenkrát ani netušil, že by se tam mohl setkat s fenylketonuriky. Až po přednášce, kterou tam tehdy vedl, mu lékaři začali vodit Mongoly, kteří měli fenylketonurii (Hyánek, ústní sdělení, 16.10.2019).

3 Jak se vyrovnat s tím, že se dítě v důsledku pozdě určené diagnózy narodilo postižené?

Matějček (1992, s. 4) uvádí, že pokud se tak stane a dítě se narodí s postižením, protože diagnóza nebyla včasně objevena, pro rodiče je to nepředstavitelná situace. Každý z nás se s ranami osudu vyrovnává po svém, to znamená, každý jinak. Určitá zákonitost ve vyrovnávání se s tíživými situacemi ale opravdu existuje.

Matějček (1992, s. 4) píše o těchto fázích vyrovnávání se:

Když zjistíme, že se dítě narodilo s postižením či trpí vrozenou vadou, vyvolá to nejprve pocit beznaděje. Jako by dotyční ztratili „půdu pod nohama“, jako by neměli kam jít dál. Tento prožitek trvá různě dlouhou dobu, u někoho se může jednat o hodiny, u někoho o dny, týdny, měsíce.

Pak ale nastupuje období, kdy se člověk začíná „bránit“, protože si nechce skutečnost, že se to stalo právě jemu, připustit. Má tendenci se „pravdě“ vyhnout, chce slyšet od druhých, že to není skutečnost, že se ho to netýká. Tyto projevy obrany mají mnoho podob a u každého se mohou objevit v jiné intenzitě a trvat různě dlouho.

Důležité je zmínit, že když dotyčný pátrá, kdo za to může, vina je hledána nejčastěji u těch nejbližších, jako jsou například rodiče, prarodiče, a pak také u zdravotnických pracovníků, že něco zanedbali, něčeho si nevšimli. Až časem možná přijde uvědomění, že většinou viníkem není nikdo. Tyto projevy obrany se stávají jen „živnou půdou“ pro zhoršení vztahů v rodině a mohou vést až k rozvodu.

Až po překonání této obranné fáze se jedinec dostává do fáze další, kdy se přes nepříznivou skutečnost přenesse a začne se s tíživou situací pomalu vyrovnávat. V tuto chvíli může jedinec v životě najít i nový smysl, protože mu dojde, že i když mu „osud“ postavil překážky do cesty, život nekončí a stále je o co bojovat. Časem se naučí přijmout situaci takovou, jaká je, a milovat svůj život se všemi zvláštnostmi. A právě tehdy může rodič pro sebe a také hlavně pro své dítě udělat mnoho pozitivního, jedinečného, protože obstát v těžkých životních situacích

a zajistit dítěti šťastný život je obrovské a mimořádné hrdinství. Ne všichni jedinci však do této fáze dojdou.

3.1 Psychické následky nemocného dítěte

Následky fenylketonurie jsou pro daného jedince komplexní. Nepostihují pouze jednotlivé orgány, ale celou osobnost člověka. Mohli bychom si myslet, že dítě si svou nemoc či postižení úplně neuvědomuje, ale opak je pravdou. Dítě si nemoc uvědomuje a prožívá ji. Velmi často pro ně znamená změnu životní situace, s níž je nutné se vypořádat. Vzhledem k tomu, že je zasažena i nervová soustava dítěte, mění se i jeho chování a v neposlední řadě i jeho společenské postavení. Pokud je nemoc či postižení tak vážné, že dítě je upoutáno na lůžko, znamená to pro něj, že je vytrženo z chodu normálního života. Mění se jeho plány, které musí přizpůsobit nemoci, stejně tak i jeho časový rozvrh a jeho příští dny jsou pokryty „závojem“ nejistoty. Nezávisle na tom, kde dítě pobývá, zda doma nebo v nemocnici, jeho myšlenky, city a představy nabírají na negativitě a velmi se odlišují od myšlenek a představ zdravých dětí (Matějček, 1992, s. 42).

Jak dále Matějček (1992, s. 43) nastiňuje, nemoc dítěte prožívá a ovlivňuje i jeho široké okolí. Především jeho rodinu, která reaguje na situaci a musí se s ní nějak vyrovnat (viz kapitola výše). Rodiče se zabývají jinými myšlenkami než dosud, svazují je úzkosti a pocity permanentní nejistoty, fakt, že jejich dítě je nemocné, má obrovský vliv na jejich denní rozvrh a musí mu hodně svůj program přizpůsobovat. Je nutné si ale uvědomit, že jsou to právě oni, kdo jsou dítěti nejbližším společenským prostředím, což znamená, že to, jak se chovají a jaké mají smýšlení, velmi ovlivňuje psychiku nemocného dítěte i jeho chování.

4 Škola a školní úspěch dětí

„Kde nenacházíme nadání, úsudek ani pili, tam se při vyučování či učení nedopracujeme úspěchu buď vůbec, nebo jen v malé míře.“ (Jan Amos Komenský)

Snad každé dítě ve svém životě touží po úspěchu, po pocitu uznání, vědomí, že něco dělá dobře a že má na něco talent. Může se jednat o školu, ale také o úspěch v osobním životě. Každé dítě by tato slova uznání měla čas od času slyšet a mělo by mu být dopřáno zažít opravdový úspěch.

Když dítě poprvé vstoupí do školní instituce, vstoupí tím škola jako taková do rodiny dítěte a zůstane tam mnoho dlouhých let. Nastávají starosti s učením, známkami, s učiteli i s prázdninami atd. Život rodiny jako takový už nezůstává stejný jako byl doposud, ale významně se mění (Matějček, 2007, s. 62).

Jak dále Matějček (2007, s. 62) uvádí, školní problémy se dají rozdělit do dvou okruhů. Tím prvním je školní prospěch a tím druhým je společenské postavení dítěte v dětském kolektivu, jeho vztahy k učitelům, přičemž oba hrají klíčovou roli pro pobyt dítěte ve škole. Co se týká toho prvního okruhu, o tom rodiče mají, nebo by aspoň měli mít povědomí. A na ten druhý někteří rodiče a někteří učitelé nemyslí tolik, jak by bylo žádoucí. Škola totiž není pouze místem, kde se má dítě něco naučit, získat vědomosti atd., je to také místo, kde tráví podstatnou část dne a je tedy i důležitým místem společenského života.

4.1 Pojem školní úspěšnost

Jako úspěšné dítě ve škole vnímáme takové dítě, které má výborný prospěch, dokáže se samostatně připravovat na vyučování, aktivně pracuje v hodině a školu nebere jako přítěž, ale jako možnost naučit se něco nového. Škola je ovšem pouze „přestupní stanicí“ v životě dítěte a nelze vycházet z názoru, že dítě, které není příliš úspěšné ve škole, bude neúspěšné i v budoucím životě (Helus, 1981, s. 34).

„Školní úspěšnost žáka chápeme jako soulad vytvářený v průběhu výchovně vzdělávacích kooperací a řešení rozporů mezi požadavky školy na straně jedné a výkony, činnostmi a vývojem žákovy osobnosti na straně druhé.“ (Helus et al., 1979, s. 39)

Jak tedy Helus a kol. (1979, s. 39) zmiňují, školní úspěšnost představuje takové požadavky, které pokud jedinec přijme a zvládne, rozvíjí svoji osobnost a je mu umožněno se realizovat a vyjádřit svoji individualitu.

4.2 Pozornost a její vliv na školní úspěšnost

Pozornost je řazena mezi psychický stav. Psychické stavy jako takové jsou jevy, které jsou přechodné a ukazují jak kvantitativní, tak kvalitativní stránku. Vždy však záleží na situaci, ve které se jedinec nalézá. Pozornost sama o sobě je stav zvýšené pohotovosti vědomí, které se zaměřuje na konkrétní vybrané jevy (Farková, 2008, s. 76).

Průběh pozornosti se mění. Nejprve se jedinec na danou věc zaměří a kvalita koncentrace roste. Když pozornost dosáhne určitého bodu, dochází ke stabilizaci, která trvá asi po dobu 12 či 13 minut. Je to ale vždy velmi individuální. Tato fáze je typická také tím, že v průběhu pozornosti nastávají změny, což znamená, že pozornost osciluje. Po této fázi standardně nastává moment, kdy pozornost klesá, ale jedinec po určité době opět dosahuje větší koncentrace. Tento psychický jev je velmi komplexní a ovlivňují ho základní podmínky (Farková, 2008, s. 77).

Podle Farkové (2008, s. 77) můžeme mezi tyto podmínky zařadit například:

- Denní dobu;
- Motivační faktory;
- Faktory vnějšího prostředí;
- Tělesný stav;
- Psychický stav.

Právě tělesný stav je rozhodujícím faktorem pro pozornost žáka s fenylketonurií. Jak již bylo dříve uvedeno, u jedinců, kteří nedodrží striktní dietu a z nějakého důvodu ji porušují, se projevují problémy s podrážděností, neschopností učit se a zejména také poruchy pozornosti, kdy dochází k dekoncentraci a jedinec se přestává soustředit. Pokud se žák s vysokou hladinou fenylalaninu danou látku potřebuje naučit, musí nastoupit záměrná pozornost. Jedinci, kteří dlouhodobě dietu nedodrží, mohou prokazovat i změny v jejich celkovém vývoji, které mohou mít významný dopad na fyzický, psychický,

motorický a jazykový vývoj s přesahem do sfér učení se a kvality života (Lamonica, Gejao, & Anastacio–Pessan, 2015, s. 143–144).

Farková (2008, s. 77–78) dále zmiňuje, že na pozornost působí velké množství patologických jevů. Tyto jevy mohou ve velké míře ovlivňovat kognitivní myšlení jako celek. Jedná se například o:

- Roztržitost – je snížena koncentrace na daný předmět nebo naopak pozornost je intenzivně zaměřena na jeden předmět;
- Rozptýlenost – stabilita pozornosti na konkrétní předmět je snížena;
- Dekoncentrace – zaměřenost se snižuje a další.

V literatuře můžeme najít dva základní typy pozornosti – pozornost bezděčnou neboli nezáměrnou a pozornost záměrnou. Jaká pozornost se u jedince v určitém momentě projevuje, lze zjistit podle toho, jak jedinec pracuje s cílem. Jak už bylo výše zmíněno, pokud jedinec s fenylketonurií má zvýšené hladiny fenylalaninu v krvi, dochází k dekoncentraci a musí nastoupit pozornost záměrná (Farková, 2008, s. 77–78).

4.3 Hodnocení z hlediska školní úspěšnosti žáků

Podle Hrabala (1984, in Kosíková, 2012, s. 154) je školní úspěšnost spojena s motivací. Neúspěšnost žáka naopak vede frustraci a motivačním konfliktům. Tyto konflikty bývají zpravidla způsobeny špatným přístupem rodičů a nesprávným vedením učitelů, což se pak odráží v hodnocení žáka. Hodnocení prostřednictvím známek je stále považováno jako ukazatel školní úspěšnosti žáka.

Učitel tedy musí dodržovat zásady, které vedou ke zkvalitnění celého hodnotícího procesu, jelikož hodnocení žáka vypovídá o jeho školní úspěšnosti. Učitel by měl na žáka pohlížet jako na celistvou osobnost, která je jedinečná a výjimečná a podle toho vnímat a posuzovat jeho výkony. Nemůže pouze hodnotit daný výkon, aniž by se nepokusil hledat jeho příčiny. Součástí hodnocení učitele by mělo být i jeho sebehodnocení, hodnocení toho, jak podle něj vypadá úspěšný žák a v potaz by měl být brán i jeho vztah k žákovi a jeho úspěšnosti obecně. Hodnocení by mělo vždy respektovat možnosti žáka (Hrabal, 1984, in Kosíková, 2012, s. 154).

Helus (1990, in Kosíková, 2012, s. 155) shrnuje přístupy v oblasti hodnocení žáků a pozornost přikládá především osobnosti žáka, vztahům mezi žáky, rodinnému prostředí, ze kterého žák vychází a v neposlední řadě také sebehodnocení žáka a sebehodnocení učitele. Tyto oblasti zasahují do pedagogicko–psychologické diagnostiky, která podrobně analyzuje příčiny školního neúspěchu, a diagnostiky podmínek, které ovlivňují vzdělávací proces.

Hodnocení je nástrojem, jak zjišťovat příčiny, vysvětlit výsledky a předpovědět žákův vývoj do budoucna. Podle Koláře a Šikulové (2009, s. 48) je jedním z nejdůležitějších aspektů ve vyučování zpětná vazba, kdy učitel předává žákovi informaci o tom, jak se přiblížil k cíli. Tato zpětná vazba předává informace o žakově učení nejen žákovi samotnému, ale také jeho rodičům.

Důležité ale je, aby každý pedagog dbal na dosaženou mentální úroveň žáka a kladl na něj adekvátní nároky ve vztahu ke zmiňované mentální úrovni. Pokud na žáka bude vyvíjen tlak a nadměrná zátěž, kterou není schopen snést, bude se to projevovat frustrací a žák ztratí motivační potenci. Hodnocení, pokud je nesprávně pojato, může žáka demotivovat a také narušit vztah k učiteli, kterým je hodnocen (Helus, 1990 in Kosíková, 2012, s. 174).

Ve výzkumu je sledováno, jak ke školnímu hodnocení (známkám) přistupuje žák s fenylketonurií a jak jeho rodiče. Nakolik jsou známky pro něho a jeho rodiče ne/důležité a jak je tato ne/důležitost spojena s dalšími sledovanými proměnnými: příprava na výuku a práce s chybou (respektive oprava známky).

4.3.1 Práce s chybou

Při práci s chybou je nutné brát ohled na fakt, že nakládání s chybami se s věkem mění a má na to vliv metakognice žáka. Žáci, kteří mají tendenci se při chybování vzdávat, mohou svou strategii s věkem změnit. Za nejznámější a nejvýznamnější teorii, která se zabývá vývojem dětského myšlení, stojí J. Piaget. Tato teorie vychází z toho, že každý jedinec ve svém životě projde několika kognitivními stádii a jeho kognitivní schopnosti se mění v průběhu dospívání (Kosíková, 2012, s. 140).

Kulič (1971, in Kosíková, 2012, s. 141) vymezuje tři procesy práce s chybou: Identifikaci chyby, interpretaci chybného výkonu a korekci chyby.

V procesu identifikace chyby je důležité rozlišovat dvě fáze. Nejdříve je nutné chybu detekovat, tzn. odhalit, že odpověď není správná, a zjistit, o jakou chybu se vlastně jedná, dospět k tomu, z jakého důvodu je odpověď chybná, a potom ji identifikovat – zjistit, o jaký typ chyby jde.

V procesu interpretace chybného výkonu je podstatná reflexe vlastního výkonu, což znamená zjistit příčiny chybného výkonu a najít místo, kde došlo k nepochopení.

V procesu korekce chyby je nutné odůvodnění chyby, bez kterého korekce postrádá smysl, je tedy závislá na zpětné vazbě.

Aby žák mohl s chybou pracovat, musí být seznámen s kritérii hodnocení a tato kritéria musí „objektivně“ označit chybný výkon žáka. Musí mu být vysvětleno, proč chyboval a jak chybu napravit. Zároveň přináší žákovo zamyšlení se nad vlastním výkonem (Kulič, 1971, in Kosíková, 2012, s. 141).

V praktické části práce je pozornost věnována jak chybám ve škole (především na úrovni opravit si špatnou známku), tak i v osobním životě. Je sledováno, jak s chybami jedinec s fenylketonurií zachází v rovině: napravit ji vs. vzdát se. To znamená vyvinout úsilí pro její nápravu nebo vzdát se a dále se tím nezabývat.

4.4 Edukační procesy – procesy učení

Edukační proces je činnost, během které se jeden subjekt učí a ten druhý ho vyučuje. Těchto učebních procesů existuje celá řada, například učení se ze sešitu slovíčka cizího jazyka či instruktáž a ukázka řemeslníka, který svým žákům předává postupy řemeslnické práce. Edukační procesy mají několik typů. Rozlišují se procesy, ve kterých dochází k bezděčnému, tedy spontánnímu učení, kdy si žák osvojení nových poznatků sám ani neuvědomuje. Dále může docházet k intencionálnímu neboli záměrnému učení, kdy se žák snaží o to, aby se požadovanou věc opravdu naučil. Je to tedy učení vědomé. Dalším typem je učení

řízené, které je jinou osobou nějak regulováno. A právě tento druh učení nás doprovází po celý život (Průcha, 2002, s. 75, 78).

Průcha (2002, s. 76) dále konstatuje, že aby se jednalo o edukační proces, musí v něm být vždy přítomno učení. Čáp a Mareš (2001, in Průcha, 2002, s. 76) a Kulič (1992, in Průcha, 2002, s. 76) představují nejzákladnější koncepce učení a konstatují, že existuje nespočet druhů učení. Nejčastěji jsou využívány následující druhy učení:

1. Verbálně–kognitivní učení – rozumí se takové učení, při kterém jedinec směřuje k osvojení poznatků a ke kterému používá jazyk, například pokud studuje text za účelem naučení se informací. Toto učení bývá nejčastěji užíváno žáky, když se chtějí naučit například na test nebo zkoušení;
2. Senzomotorické učení – je takové učení, kdy si dítě nebo dospělý jedinec osvojuje pohybové dovednosti – například tělesná výchova. Učí se cvičit, tancovat, pracovat s různými nástroji;
3. Sociální učení – je takové učení, kdy člověk si od dětství a během celého života osvojuje dovednosti, jak komunikovat s lidmi v různých sférách, ať už v domácím, pracovním či jiném prostředí, osvojuje si také nejrůznější postoje, normy a hodnoty.

Ve svém výzkumu se zabývám hlavně verbálně–kognitivním učením. Snažila jsem se zjistit, jakým způsobem u žáků s fenylketonurií dochází k osvojení poznatků, když se chtějí naučit na test nebo zkoušení. Sledovala jsem také, jakým způsobem se učí, tedy jaké využívají strategie učení, když píšou písemku nebo jim hrozí zkoušení, jak dobře jim při učení funguje paměť, a kolik času učení věnují.

4.4.1 Strategie učení

Strategie učení definujeme jako naučené projevy chování, ale také jako různé metody a postupy, díky nimž člověk konkrétním způsobem přistupuje k učební úloze (Lojová & Vlčková, 2011, s. 32).

Oxfordová (1990, in Vlčková, 2007, s. 45) klasifikuje několik přímých a nepřímých učebních strategií především pro učení se jazyku, který je pro můj obor klíčový a na který jsem se respondentů mimo jiné také ptala. Do přímých strategií,

kteřé přispívají přímo k učení zařazuje: paměťové, kognitivní a kompenzační strategie. Do nepřímých strategií zařazuje metakognitivní, afektivní a sociální strategie. Přímé a nepřímé učební strategie se navzájem doplňují a podporují. V této podkapitole zmíním ty, kterým jsem se v praktické části věnovala.

Praktická část pracuje především s paměťovými a kognitivními strategiemi. Tyto strategie umožňují zapamatovat si informace a následně si je vybavit. Žáci se látku snaží naučit pročítáním nebo se ji učí nazpaměť. V rámci této strategie jde ale také využívat různých mnemotechnických pomůcek, akronymů či zvýrazňování a podtrhávání klíčových informací.

Kognitivní strategie učení znamená, že si žáci procvičují, opakují učivo, probíranou látku z daného předmětu či slovní zásobu v jazyce vyslovují, aby si ji lépe osvojili a zapamatovali. Tato strategie bývá často kombinovaná právě s paměťovou strategií, jelikož se mohou prolínat a doplňovat (Oxfordová, 1990, in Vlčková, 2007, s 47–48, 53).

4.5 Školní třída a vztahy mezi spolužáky a učiteli

Vzdělávací proces ve škole neovlivňují pouze učitelé a učivo, kterému se žáci musí naučit, ale ve značném rozsahu také spolužáci, se kterými dospívající tráví podstatnou část dne. Třída je výraznou sociální skupinou, která svým uspořádáním hraje velkou roli v životě dospívajících žáků. Uvnitř této skupiny se formují tzv. podskupiny, které jsou definovány svými charakteristikami, mezi něž mohou patřit hudební preference žáků, příslušnost ke sportovnímu klubu, ale právě také školní úspěšnost a celkově to, jak žáci během školní docházky prospívají (Arnett, 2009, & Macek, 2002, in Krejčová, 2011, s. 91).

Průcha (2002, s. 333) uvádí, že pokud si dospělý člověk po letech vzpomene na období školní docházky, převážně na základní školu, většinou se mu vybavují jeho pocity, které měl v prostředí školy mezi spolužáky a jaký vztah měl k učitelům. Tyto pocity se liší, někdy mohou být spíše pozitivní, jindy jsou více negativní nebo se navzájem prostupují. Týkají se emočních zážitků, které se mu často natrvalo ukotvily v paměti. Jedná se o fakt, zda do školy chodil rád, jestli

v něm škola vyvolávala spíše odpor než nadšení a v neposlední řadě, jak se k němu chovali spolužáci a učitelé, tedy jaký měl s těmito jedinci vztah.

Právě na vztah se spolužáky je zaměřen výzkum (viz praktická část). Je sledováno, jak spolužáci reagovali na žáka s fenylketonurií a jestli se tato nemoc ne/promítla do jejich vztahu.

4.6 Třídní učitel

Třídní učitel plní velmi důležitou funkci ve třídě. Aby byl dobrým třídním učitelem, musí vynaložit spoustu energie a úsilí. Aby žáci měli svého třídního učitele rádi, musí v první řadě své žáky dobře poznat, měl by se stát jejich motivátorem a vzorem. Měl by také mít povědomí o tom, co na žáky „platí“, měl by o nich vědět důležité informace, měl by být spravedlivý a měl by mít děti rád. Klíčové je, aby ve své třídě vyučoval co nejvíce hodin, a trávil tak s dětmi větší část výuky. Děti si tak k němu mohou najít lepší cestu a stejně tak on k nim (Čapek, 2010, s. 17).

Krátká (2006, in Čapek, 2010, s. 17) popisuje, že třídní učitel se stává výchovným subjektem, který do jisté míry ovlivňuje tělesný, sociální a duševní vývoj svých žáků. Žáci, ale také jejich rodiče na učitelích nejvíce vyzdvihují jejich přístup k žákům samotným, který mnohdy staví ještě před kvalitou výuky. U rodičů je nejpřednější jednání na rovinu a upřímnost. Děti vyžadují vřelost a přátelskost učitele.

Ve výzkumu je sledováno, jak třídní učitel přistupoval k žákovi s fenylketonurií a jakým způsobem ne/zasahoval do školních událostí spojených s fenylketonurií.

5 Intelektuální a školní výkon dospívajících s fenylketonurií: Výzkum z České republiky

Tato kapitola se zabývá výzkumem školní úspěšnosti u adolescentů, kteří trpí fenylketonurií. Výzkum proběhl na území České republiky před 24 lety. Cílem této kapitoly je ukázat, jaká byla školní úspěšnost v době, kdy novorozenecký screening, který odhalí fenylketonurii, teprve začínal.

V roce 1996 proběhl na území České republiky výzkum, který se zabýval celkovou školní úspěšností v návaznosti na IQ adolescentů s fenylketonurií (Zeman et. al., 1996, s. 492/1–3). Jako vzorek bylo vybráno 81 adolescentů a studie byla zaměřena retrospektivně. Adolescenti byli vybráni ze tří metabolických center tehdejší Československé republiky – všichni se narodili mezi roky 1975 a 1979, kdy byl novorozenecký screening ještě na začátku. Poprvé se objevil v roce 1975, v některých regionech však začal v pozdějších letech. V roce 1996, kdy výzkum probíhal, bylo zkoumaným adolescentům mezi 15–19 lety. Jak již bylo uvedeno, přístup k léčení a vyhledávání fenylketonurie u pacientů se od roku 1975 (se zavedením novorozeneckého screeningu) změnil, takže pro tuto skupinu dětí byl způsob léčby ve všech třech centrech velmi podobný, i když doba zjištění onemocnění u těchto jedinců byla různá. Všech 81 pacientů v době výzkumu pokračovalo s léčbou a drželo nízkobílkovinnou dietu, jejich léčba tedy nebyla přerušena (Zeman et al., 1996, s. 492/1–3).

67 pacientům byla fenylketonurie zjištěna díky novorozeneckému screeningu a jejich léčba dietou byla zahájena mezi 2.–10. týdnem života. Dalších 14 pacientů se narodilo v regionu, kde novorozenecký screening nebyl dostupný až do konce roku 1978. Diagnóza byla tedy zjištěna někdy mezi 5. měsícem až 5 lety života.

67 zmiňovaných pacientů s fenylketonurií začalo léčbu bezprostředně po zjištění fenylketonurie novorozeneckým screeninem a hladiny fenylalaninu v krvi jim byly upraveny v prvních deseti týdnech života. 60 z nich absolvovalo základní školu a 7 z nich ukončilo základní vzdělání ve speciální škole. 19 z nich (28 %) v té době pokračovalo na střední školu a maturovali na ní. 2 z nich byli přijati na univerzitu. 48 z nich (72 %) dokončilo vzdělání na učňovských oborech a někteří z nich byli zaměstnáni.

Pouze 2 devatenáctiletí byli bez zaměstnání. Nejvyšší školní úspěšnost a vyšší IQ byly zjištěny u těch pacientů, u kterých léčba začala v prvních týdnech života. (Zeman et al., 1996, s. 492/1–3).

Ukázalo se, že respondenti, kteří lépe dodržovali dietní režim v prvních pěti letech života, mají obecně vyšší IQ než ti, kteří měli vyšší hladiny fenylalaninu v krvi mezi 5–10, 10–14 a více lety života.

Průměrný inteligenční kvocient 14 adolescentů, kteří byli léčeni až v pozdější době (a ne ihned po narození z důvodu nepřístupnosti novorozeneckého screeningu do roku 1978), činí 61 (hodnoty mezi 25–85). Pouze jediný z nich s IQ 85 dokončil základní školu. 9 jedinců docházelo do speciálních škol a 4 z nich s těžkou mentální retardací nebyli schopni navštěvovat žádnou školu, tudíž zůstali doma.

Závěrem můžeme říct, že pokud je fenylketonurie dobře a včas léčena, dítě může prospívat a mít dobré výsledky. Může dokonce vystudovat vysokou školu a pracovat bez omezení. Pokud však dietní léčba není dodržována, vývoj dítěte je narušen a postihuje inteligenční schopnosti. V současné době je trendem celoživotní dodržování diety. V minulých letech se tradovalo, že je nutné dietu držet do doby, kdy se vyvíjí mozek a pak je možné od diety upustit. V dnešní době je však patrné, že bez diety se člověk v běžném životě neobejde (Zeman et al., 1996, s. 492/1–3).

5.1 Školní úspěšnost španělských dětí s fenylketonurií v porovnání s kontrolní skupinou

Ve španělské Catalanyi proběhl výzkum, který srovnával úspěšnost dětí s fenylketonurií s kontrolní skupinou zdravých dětí (Gassió et al., 2005, s. 297–269).

Cílem této studie bylo vyšetřit vztah mezi školní úspěšností, kognitivními funkcemi a dietním režimem u 26 pacientů, kterým byla fenylketonurie diagnostikována v časném dětství pomocí novorozeneckému screeningu. Kontrolní skupinu tvořilo 21 dětí stejného věku a pohlaví.

Z 67 pacientů léčených v katalánské nemocnici bylo zvoleno 26 pacientů okolo 12,3 + – 3,7 let. Tuto skupinu tvořilo 14 chlapců a 12 dívek. Důležitým kritériem byl fakt, že dítěti byla fenylketonurie zjištěna novorozeneckým screeningem a léčba byla zahájena v prvních několika týdnech života, než se mozek stihl poškodit. Dále zúčastněným muselo být více než 6 let. Ze skupiny byli vyloučeni ti jedinci, kterým byla fenylketonurie diagnostikována později a nedodržovali dietní režim, nebo jim bylo méně než 6 let.

Kontrolní skupina zahrnovala 21 zdravých dětí ve stejném věku a stejného pohlaví okolo 12 let. Jednalo se 11 chlapců a 10 dívek vybraných ze stejných školních tříd a pocházejících ze stejné geografické oblasti. Ze skupiny byli vyloučeni jedinci s různými chronickými či akutními nemocemi či jedinci podstupující léčbu.

Co se týká kognitivních funkcí, skóre inteligenčního kvocientu pacientů s fenylketonurií bylo nižší v porovnání s kontrolní skupinou. Rozdíly byly detekovány u jemných motorických funkcí, dále se projevovaly problémy s pozorností a pomalejší zpracování informací.

Co se týká školní úspěšnosti – 13 z 26 pacientů (50 %) mělo problémy se školou. 10 z nich (38,5 %) potřebovalo speciální výuku a další 3 (11,5 %) opakovali ročník. 2 z 6 pacientů, kterým bylo 16 let, nedokončili střední školu. Co se týká kontrolní skupiny – 5 z 21 jedinců (23,8 %) vykazovalo problémy ve škole, 4 vyžadovali speciální výuku (19 %) a 1 opakoval třídu. Nikdo starší šestnácti let neopustil střední školu. Dá se tedy říct, že problémy ve škole měli více jedinci trpící fenylketonurií v porovnání se zdravými jedinci (Gassió et al., 2005, s. 297–269).

5.2 Fenyلكetonurie a její dopad na čtení a psaní u žáků základní školy v Brazílii

V minulých letech proběhl výzkum, který se týkal školního výkonu a zkoumal schopnost čtení a psaní dětí s fenyلكetonurií (Lamonica, Gejao, & Anastacio–Pessan, 2015, s.144–145).

Tento výzkum byl vyhodnocován na univerzitě v Sao Paulu. Všichni zúčastnění byli stejného věku a fenyلكetonurie jim byla zjištěna časně po narození.

Test, který sledoval a porovnával schopnost čtení a psaní, sestával z několika hlavních bodů a spoluodpovídali i rodiče dětí:

- Dotazník zahrnoval otázky vztahující se ke školnímu prostředí. Např.: Prospívá Vaše dítě ve škole? Má jeho učitel nějaké stížnosti ohledně jeho prospěchu/učení? Má dítě problémy s chováním? Má dítě nějaké další diagnózy? Navštěvuje logopeda nebo pedagogicko–psychologickou poradnu?
- Dále byl použit test slovní zásoby obrázkovou metodou (Peabody Picture Vocabulary Test – PPVT) zahrnující především hodnocení vnímané slovní zásoby
- Výkonnostní test (Academic Performance Test – APT) zahrnující hodnocení čtecích dovedností (reading subtest), čtení 70 slov a hodnocení psaní, kdy jedinec měl napsat 34 slov, která mu byla nadiktována, a následovaly podpůrné věty pro lepší pochopení (writing subtest).

Studie zahrnovala 17 jedinců, kteří splnili všechny části testu. 64 % z nich tvořili chlapci a 36 % dívky. Věk zkoumaných byl mezi 7–14 let, průměrný věk byl 10 let a 2 měsíce. Všichni zúčastnění docházeli do státní školy od 1.– 6. třídy (Lamonica, Gejao, & Anastacio– Pessan, 2015, s. 144–145).

Ačkoliv každý z nich trpěl klasickou formou fenyلكetonurie, která jim byla zjištěna do sedmého dne po narození, 23,5 % z nich začalo léčbu až po prvním měsíci života.

Žádný z nich neprokazoval problémy v neuro–psycho–motorickém vývoji nebo změny ve fyzickém růstu. Nicméně jejich zákonní zástupci popsali: 58,8 % z nich jako nepozorné, 29,4 % jako hyperaktivní a nepozorné a 11,7 % si nestěžovalo vůbec. Bylo zjištěno, že 29,4 % z nich bylo diagnostikováno ADHD. Problémy se spánkem byly zjištěny u 41 % (7 jedinců) zkoumaných a podrážděnost a negativita u 64,7 % (11 jedinců).

Co se týká stížností na prospívání ve škole, 58,8 % zákonných zástupců sdělilo, že jejich děti školu nezvládají a často obdržují zprávy o špatném chování jejich dětí ve škole a těžkostech s učením. Žádný z nich nepodstupoval psychologickou léčbu (Lamonica, Gejao, & Anastacio–Pessan, 2015, s. 144–145).

V testu, který se týkal čtení, 76,5 % bylo klasifikováno nižšími známkami, 17 % mělo průměrné výsledky a 5,9 % bylo hodnoceno nadprůměrně. Co se týká testu psaní, 76,5 % bylo hodnoceno nižšími známkami, 5,9 % mělo průměrné hodnocení a 17,7 % nadprůměrné. Nikdo nevykazoval lepší výsledky, než které by odpovídaly danému ročníku.

Literatura uvádí, že pokud je fenylketonurie včas diagnostikována, může se předejít mentální retardaci. Účastníci této studie prokazovali $IQ \geq 70$. Mnoho studií také dokazuje, že pokud IQ dosahuje normálních hodnot, jednotlivci s PKU přesto mohou prokazovat odlišné výkony od zdravých dětí, které navštěvují stejný ročník základní školy. Na základě této studie byly prokázány těžkosti s učením, problémy s chováním, problémy se spánkem, podrážděnost i negativita.

Nelze popřít, že je to i okolí, které má vliv na vývoj čtení a psaní. Vyšším IQ disponují obzvláště jedinci s lepšími hladinami fenylalaninu v krvi, ale také z lepšího sociokulturního a ekonomického prostředí. Roli může také hrát odpovědnost rodičů a sociální prostředí.

Dá se tedy říct, že včasná diagnóza a následná pečlivá léčba předchází mentální retardaci, jelikož všichni zúčastnění měli hodnoty IQ v normě. Zákonní zástupci sdělili, že dodržování režimu se stalo náročnějším, když jejich děti vstoupili do školy, kdy už nebyla pozornost věnována pouze dietě a neměli děti stále pod dohledem. Mimo jiné i brazilská studie prokázala, že také období dospělosti je obdobím velmi kritickým pro dodržování diety a udržování hodnoty

fenylalaninu nízké. Je to těžší z toho důvodu, že jedinci jsou více nezávislí a tráví více času ve škole a v práci. Na dodržování dietního režimu jim nezbývá příliš času (Lamonica, Gejao, & Anastacio–Pessan, 2015, s. 145–148).

6 Sebepojetí

Tato kapitola nejprve stručně představuje sebepojetí jako takové, seznamuje s kritickým obdobím pro sebepojetí a dále řeší sociální srovnávání. V její podkapitole jsou prezentovány výsledky mé bakalářské práce, které se vztahují k sebepojetí lidí s fenylketonurií (Nenadálková, 2017).

V mladším školním věku děti řeší otázku typu: „Kdo jsem?“, přičemž zohledňují především vzhled nebo vnější chování. Ve středním dětství už jsou schopny popsat sebe sama způsobem, který zahrnuje mnohem širší psychologické znaky. Dokážou si lépe uvědomovat svou příslušnost k určitému pohlaví, projevují se rozdíly mezi chlapci a dívkami, setkávají se s genderovými stereotypy a poznávají představy svých rodičů, spolužáků a učitelů (Blatný, 2016, s. 91).

Jak Blatný (2016, s. 92) konstatuje, dětství a období základní školní docházky představuje kritické období, kdy si dítě vytváří určité sebehodnocení, pohled na sebe sama a s tím se pojí i poznávání motivačních složek osobnosti. Důležité je právě to, co dítě „pohání“ k určitým výkonům, v čem vidí smysl. V sebehodnocení dětí se mimo jiné také zrcadlí zpětná vazba širšího okolí, ať už se jedná o rodiče, ale také vrstevníky, spolužáky a učitele. Pokud se k dítěti dostává pozitivní zpětná vazba, stimuluje to jeho motivaci k výkonům a buduje se pozitivní sebehodnocení.

Jako další důležitý aspekt sebehodnocení dítěte je nutno zmínit sociální srovnávání. Děti často srovnávají své výsledky s výsledky spolužáků. Jsou schopny rozlišit své silné a slabé stránky a od toho se následně odvíjí jejich sebehodnocení, jehož součástí často bývá přesvědčení, že jsou například lepší v matematice než jeden spolužák, ale horší než jiný spolužák v angličtině (Blatný, 2016, s. 92).

Podle Blatného (2016, s. 92) je důležité si uvědomit, že v období středního dětství, kdy dítě vykonává povinnou školní docházku, jsou to právě spolužáci, rodiče, další dospělí a zejména učitelé, kdo jim napomáhá při zvládnání různých těžkých životních událostí.

6.1 Sebehodnocení lidí s fenylketonurií – výsledky kvalitativního výzkumu

V této podkapitole představím výsledky své bakalářské práce, která řešila téma „Psychické problémy lidí trpících fenylketonurií.“ Výzkumu se zúčastnili celkem 4 respondenti, kteří odpovídali v rámci řízeného rozhovoru na předem připravené otázky týkající se jejich života, psychické pohody/nepohody a jejich sebepojetí v životě s fenylketonurií (Nenadálková, 2017, s. 50).

Během výzkumu bylo zjištěno, že všichni 4 dotazovaní respondenti se během svého života s fenylketonurií a se vším, co s sebou tato dědičná metabolická porucha nese, vyrovnali a berou ji jako svoji součást. Nebylo tomu tak však od začátku, jelikož vyřčení této neznámé diagnózy z úst lékařů, pro jejich rodiče znamenalo obrovskou ránu, nejistotu a beznaděj. Nevěděli, co bude dál, zda se jejich dítě bude zdravě vyvíjet a bude moci žít normální a plnohodnotný život, nebo vlivem fenylketonurie bude trpět mentální retardací či často se vyskytujícími epileptickými záchvaty. Když rodiče diagnózu přijali a pochopili, o co se jedná, zjistili, že přísnou nízkobílkovinnou dietou a pravidelnými kontrolami v metabolické ambulanci je možné svému dítěti zajistit normální život, který žijí jejich vrstevníci (Nenadálková, 2017, s. 50).

Dotazovaní respondenti byli ve věku od 18–33 let a ve výsledku se jejich výpovědi příliš nelišily, což je přisuzováno především striktnímu dietnímu režimu, který už je v dnešní době považován za celoživotní trend.

Výzkum zahrnoval několik sledovaných oblastí. Jednou z nich například bylo, jak všichni respondenti přijali svou diagnózu, jak se s ní naučili žít a jak se s ní vyrovnali, přičemž výpovědi se hodně podobaly. Respondenti se shodovali, že fenylketonurie jako taková neovlivňuje kvalitu jejich života a neovlivňuje jejich pohled na sebe samotné. Potvrzují, že fenylketonurie s sebou nese určitá omezení, která ovšem přijali a naučili se s nimi žít. Všichni 4 respondenti se shodli, že největší omezení vidí v tom, že nemohou jen tak zajít do restaurace a objednat si jídlo, protože většina restaurací nenabízí jídla, která mají opravdu nízký podíl bílkovin, což ale je věc, se kterou se dá žít a nebáli se říct, že jejich život se až na malé výjimky neliší od života jejich vrstevníků (Nenadálková, 2017, s. 50).

Když dotazovaní odpovídali na otázku, jakým způsobem fenylketonurie zasahuje do jejich života a jak se promítá ve vztazích s vrstevníky v různých obdobích života, jejich odpovědi se už shodovaly o poznání méně. 2 ze 4 respondentů se s posměšky svého okolí za celou dobu školní docházky ani mimo ni nesečkali a kolektiv je vždy přijímal takové, jací jsou. Další dotazovaná potvrzuje, že se s narážkami okolí nejednou setkala, ovšem vždy byla natolik vyrovnaná sama se sebou, aby si z nepříjemných komentářů spolužáků nic nedělala, protože fakt, že není to, co ostatní, z ní ještě jiného člověka nedělá (Nenadálková, 2017, s. 50).

Poslední respondentka uvedla, že děti na základní škole často dovedou být zlé a s jejich verbálními útoky se často hůře vyrovnávala a se svými svačinami se schovávala nebo v horších případech je vyhazovala po cestě domů, aby rodiče nezjistili, že je nesnědla, tudíž měla hlad a hladina fenylalaninu v krvi mohla stoupat. V době rozhovoru však i ona byla s fenylketonurií vyrovnaná, brala ji jako svou součást a nezabráňovalo jí to mít se ráda taková, jaká je (Nenadálková, 2017, s. 50).

Velmi významná otázka, která byla ve výzkumu řešena, bylo právě sebepojetí respondentů s fenylketonurií. Zajímalo mě, zda trpí nižším sebevědomím v důsledku fenylketonurie či občasnými pocity méněcennosti a zda jsou ve svém životě plně samostatní. Pocitem méněcennosti netrpěl žádný ze 4 respondentů. 3 respondenti ze 4 přiznali, že trpí nižším sebevědomím a částečně za to viní právě fenylketonurii. Co se samostatnosti týká, nikdo z dotazovaných si nesamostatný nepříjde, spíše naopak, jedna z dotazovaných dokonce sama pořádá výlety pro velké skupiny lidí a nepříjde jí, že by ji v tomto ohledu fenylketonurie nějak ovlivňovala. Poslední z dotazovaných uvedl, že nižším sebevědomím dříve trpěl, což ale nedává za vinu fenylketonurii. Právě naopak, podle něj to byla právě fenylketonurie, díky které se dokázal v mnoha věcech osamostatnit a nebýt závislý na péči rodičů (Nenadálková, 2017, s. 51).

Co se týká jejich ambicí, cílů a vytrvalosti si za nimi jít všichni 4 respondenti uznávají, že si prošli „trnitou cestou“, ale fenylketonurie jim nikdy nezabránila v tom, aby si šli za tím, co chtěli dělat a kým chtěli být. 1 respondentka studovala střední školu a 3 v době výzkumu dokončovali bakalářský titul na vysoké škole,

což dokazuje, že jejich život s fenylketonurií se i po počátečních problémech u některých z respondentů v „dobré obrátil“, s fenylketonurií se sžili a byli schopni si jít za tím, co jim v životě přijde opravdu důležité (Nenadálková, 2017, s. 51).

7 Kvalita života a životní smysl

V literatuře existuje celá řada definic kvality života. Můžeme se setkat s pojmy jako sociální pohoda (social well-being), sociální blahobyt (social welfare) nebo lidský rozvoj (human development). Všechny tyto pojmy jsou ekvivalenty a jsou čteně užívány. Obecně řečeno, kvalita života se dá popsat jako vzájemné působení několika faktorů. Jedná se o sociální, zdravotní, ekonomické a enviromentální podmínky, které na sebe vzájemně působí a na toto působení posléze reagují (Balcar, 1995, in Payne, et al., 2005, s. 207).

Slovní spojení označované jako „kvalita života“ můžeme často slyšet například v psychologii, ale také v sociologii a kinantropologii. Obecné povědomí lidí o kvalitě života je takové, že většina z nás si myslí, že kvalitu života je možné si vytvořit, vyrobit stejně tak, jako se vyrábějí věci potřebné ke každodennímu životu. Zkrátka panuje všeobecná představa, že pro dosažení kvalitního života se stačí naučit pár předpisů a ona pak přijde sama, stejně tak jako se dostaví třeba pocit sytosti dobrým jídlem. Kvalitu života většinou chápeme jako něco, co se přidává k životu samému, jako něco, co k životu neodmyslitelně patří, něco jako jeho vlastnost, jako věc, jako šála ke kabátu (Hogenová, 2002, s. 27).

Pokud hovoříme o kvalitě života, nemůžeme opomenout to, čím je charakterizován život v současné společnosti. Podle V. Bělohradského se jedná o toto: *„Lidstvo nedospěje na půdu míru tím, že se oddá a poddá měřítkům všedního dne a jeho slibům. Kdo zrazuje tuto solidaritu musí si uvědomit, že žije válku a je oním parazitem v týlu, který žije krví druhých. Chceme dosáhnout toho, aby ta komponenta ducha, technická inteligence především badatelů a aplikátorů, objevitelů a inženýrů pocítila závan této solidarity a jednala podle toho.“* (Bělohradský, 1992, s. 84)

Kvalita života se nedá měřit pouze podle nějakých předpisů a jejich dodržování, podle toho, jak máme spát, co máme jíst, co a jak máme dělat, co máme nosit ve svém nitru a jakým způsobem máme přistupovat k ostatním, ke své vůli, myšlení a v neposlední řadě ke svému tělu. Kvalita života jako taková znamená něco vyššího, je to nějaká vyšší hodnota, která se přidává k životu samotnému a jen těžko se popisuje (Nenadálková, 2017, s. 30).

Payne a kol. (2005, s. 256) uvádí, že nejdůležitější podmínkou pro to, aby měl člověk pro co žít a spatřoval ve svém životě smysl, je mít něco, pro co stojí za to žít. Lidský život je omezený, má určité trvání, a právě z toho důvodu to musí být něco, co ho přesahuje. Nejedná se tudíž o něco, co člověk může nalézt pouze uvnitř sebe sama, musí to zároveň spočívat ve světě, ve kterém žije a který ho obklopuje. Je to právě míra, do jaké má člověk pro co žít, radovat se a jak je schopen zažívat pocity svobody a odpovědnosti, co tvoří smysl a podstatu života.

Podle Šamalíka & Pešové (2006, s. 24) hraje velkou roli fakt, že lidé často trpí pocity méněcennosti, nebo se potýkají s konfliktem mezi pocity úspěšnosti a neúspěšnosti.

Existenciální frustrace není ale sama o sobě nemocí. Jedná se o jakýsi stav duchovní nouze, kterou si někdy musí projít každý z nás. Pokud se ovšem jedná o veliký nedostatek smyslu v životě, pokud se pro nás život stává „zbytečným“ a působí nám utrpení, které se projevuje nejen po stránce duševní, ale i tělesné a společenské, jsou tyto účinky důsledkem sebepojetí, myšlenek, citů a různými neuroimunitními ději (Balcar, 1995, in Payne et al., 2005, s. 256).

Kvalita života je odlišná u zdravých jedinců a u jedinců, kterým do života vkročila nemoc či postižení. Při měření kvality života těchto jedinců se sledují subjektivní i objektivní údaje o fyzickém a psychickém stavu pacienta, mezi které patří například i přítomnost bolesti, únava, zda je jedinec schopen sebeobsluhy a zda u něj převažuje míra úzkosti či napětí. K měření kvality života, která byla do určité míry ovlivněna zdravotním stavem jedince, byla vyvinuta celá řada způsobů – většinou se však jedná o metody dotazníkového typu. Nejhojněji užívaným dotazníkem je dotazník SF-36 (36 Item Health Survey), který je obecný a bývá doporučován pro pacienty, aby u nich bylo možné zjistit dopad určité medicínské terapie na kvalitu jejich života. Pro studium kvality života se také využívá dotazníku zaměřeného na kvalitu života (QOL), který je poskytován Světovou zdravotnickou organizací. Dotazník zahrnuje čtyři hlavní aspekty, které sledovaly fyzickou, psychickou, environmentální a sociální stránku osobnosti (Hatami et al., 2015, s. 138–142).

Můžeme se však setkat s celou řadou metod, které jsou zaměřené na konkrétní případy ve zjišťování kvality života lidí trpících určitým typem nemoci (např. duševně nemocné, kardiologie, metabolická onemocnění, různé druhy retardací atd.) Velmi často užívanou metodou, ze které vychází i má diplomová práce, jsou rozhovory. (Hnilicová, n.d., in Payne et al., 2005, s. 212–213).

V medicíně je sledován dopad nemoci a jejího léčení na jednotlivé etapy života, které následně dohromady určují kvalitu života. Studie ukazují, že faktor, který kvalitu života zvyšuje i v případech různých vážných onemocnění, je především: spokojenost s rodinou, přáteli či prací, pokud nemocný je ve stavu, kdy může vykonávat pracovní činnost (Hnilicová, n.d., in Payne et al., 2005, s. 213).

Studium kvality života hraje v dnešní době velmi důležitou roli. Prolíná se zde důležitý interdisciplinární charakter biologického a společenskovedního zkoumání člověka, což přispívá k dokonalejšímu pochopení podstaty člověka i jeho lidské existence. Ze strany nemocných má důležitý vliv a velký dopad při zkoumání přístupů v péči o nemocné a v rozvíjení péče o jejich zdraví (Hnilicová, n. d. in Payne et al., 2005, s. 214).

7.1 Náhled na kvalitu života lidí s fenylketonurií v Íránu a Norsku

Tato podkapitola pojednává o kvalitě života lidí s fenylketonurií a srovnává jedince ze dvou odlišných částí světa – Přední Asie a severní Evropy, kde je k fenylketonurii přistupováno rozlišným způsobem.

7.1.1 Kvalita života pacientů s fenylketonurií v Íránu

Na základě výzkumu, který proběhl v roce 2013–2014 v Íránu, můžeme nahlédnout, jakým způsobem se diagnostikuje a léčí fenylketonurie v islámském státě a také jaký život v těchto zemích vedou jedinci s fenylketonurií. Výzkum probíhal s pacienty, kteří se léčili na klinice Mofid a Ali Asghar. Výzkumným prostředkem byl výše zmíněný dotazník zaměřený na kvalitu života QOL (Hatami et al., 2015, s. 138–142).

Dotazník vyplňovalo 42,7 % mužů a 57,3 % žen. Je nutno zmínit, že 17 % z nich bylo nevzdělaných, 63,5 % obdrželo diplom a 19,5 % dokončilo střední vzdělání. 41,5 % bylo mladší než 20 let, 48,8 % bylo mezi 20–29 lety, 4,9 % mezi 30–39 lety a 4,9 % nad 40 let. Čas odhalení diagnózy byl u každého jednotlivce jiný–29,3 % byla diagnóza zjištěna mezi 7.–15. měsícem života, 41,5 % mezi 16.–24. měsícem života a 24,4 % mezi 25.–40. měsícem života a u 4,9 % ještě později.

Výsledky ukázaly, že celková kvalita života lidí s fenylketonurií v Íránu je podstatně nižší, než je průměr. Fyzická a psychická stránka vykazovala vyšší hodnoty, kdežto environmentální a sociální stránka byla významně nižší, než odpovídá průměru. Výsledky neměly vliv na to, zda se jednalo o muže nebo ženu, pohlaví tedy v tomto směru nehrálo roli. Nebylo ani důležité, kolik let danému jednotlivci bylo. Různě staří jednotlivci vykazovali podobnou úroveň fyzického i psychického zdraví. I sociální a environmentální oblast se často shodovala. U těch nejstarších, kterým bylo nad 40 let, byly ovšem výsledky nejhorší.

Ukázalo se, že ti pacienti, kteří dosáhli vyššího vzdělání, měli vyšší kvalitu života než ti, kteří vzdělání neměli nebo měli nízké vzdělávání. Obecně můžeme říct, že pokud se jedná o kvalitu života pacientů s fenylketonurií se všemi jejími aspekty, ti z nich, kteří získali diplom nebo dosáhli vyššího vzdělání, měli také tendenci dosahovat vyššího indexu kvality života, což bylo odlišné od těch, kteří zůstali nevzdělaní. Můžeme tedy říct, že vzdělání hraje klíčovou roli v dosažení odpovídající kvality života u sledované skupiny.

Celkově se dá tedy říct, že pacienti zažívali nižší sociální a environmentální predispozice než zdravá populace a také, že pohlaví nehraje žádnou roli v dosažení kvality života. Pacienti, kteří dosáhli vyššího vzdělání, prokazovali vyšší index kvality života, a ti, kterým bylo nad 40 let, prokazovali nižší index kvality života. Podle této studie můžeme také říct, že celková kvalita života je nižší u lidí s fenylketonurií než u zdravé populace. Ti, kteří měli to „štěstí“ a byla jim diagnóza určena včas, mají stejnou šanci na dosažení takové kvality života jako zdraví lidé.

Fenylketonurie v Íránu má vysokou prevalenci – asi 1 z 4800 narozených, což může být kvůli manželství pokrevních příbuzných. Přístup k nízkobílkovinným produktům je v Íránu velmi limitovaný a dá se považovat za velkou výzvu dodržovat celoživotní nízkobílkovinný režim (Hatami et al., 2015, s. 138–142).

7.1.2 Náhled na kvalitu života lidí s fenylketonurií v Norsku

V roce 2011 proběhl další výzkum, který zahrnoval jednotlivce s fenylketonurií ve věku 20–30 let. Zaměřovala se tedy na starší jedince, kterým byla diagnostikována fenylketonurie pro život – tzn. od narození do smrti. Tato studie byla schválena Výborem pro etiku ve zdravotnictví a zdraví (REK) v Norsku a vyhovovala požadavkům helsinské deklaráce.

Studie se zúčastnilo 7 žen a 4 muži. Všichni z nich dokončili střední vzdělání. 7 z nich dodržovalo dietní režim při klasické fenylketonurii, 1 žena byla těhotná a musela dodržovat tedy mnohem striktnější dietu a 3 z nich byli postupně vyřazeni z pracovní činnosti, když přestali dodržovat dietu a začali jíst normální potraviny.

Se všemi z nich byl proveden rozhovor, ať už u nich doma, ve školním kampusu, nebo v kavárně. Dva z nich komunikovali přes Skype kvůli velké vzdálenosti. Rozhovory trvaly od 45 minut až po 2 hodiny. Rozhovor byl polostrukturovaný a zahrnoval témata ze společenského života jednotlivců, dětství, jaké jsou jejich preference v jídle a zda vnímají, jaká rizika obnáší nedodržení dietního režimu. Rozhovor stál na otázkách „jak“ místo „proč“ a výzkumník dodával všem jednotlivcům odvalu sdílet jejich osobní příběhy ze života. Všech respondentů se výzkumník ptal, jestli přemýšleli o tom, jaké by to bylo, kdyby okolnosti byly jiné, čímž měl na mysli, kdyby se narodili za jiných podmínek, neměli fenylketonurii a nemuseli dodržovat dietu.

Zjištěná data prokázala, že respondenti souhlasí s důležitostí léčby a dodržování dietního režimu během dětství, období dospívání a dospělosti. Nikdo z dotazovaných se nevyjádřil negativně, „proč zrovna já“, ani si nepřáli, aby se narodili bez genetické vady. Akceptovali svůj zdravotní stav a také fakt, že nezbývá dělat nic jiného než dietu dodržovat. Naopak byli vděční, že existuje šance léčby a že jim bylo dopřáno žít plnohodnotný život. V Norsku jsou preparáty bezplatně na předpis a speciální potraviny jsou brány jako odpočitatelné výdaje, které jim stát vrátí, což je činí dostupné pro ty, již je potřebují. Většina zúčastněných uvedla, že jsou si vědomi toho, že v jiných zemích není takový přístup k nízkobílkovinným potravinám, a jsou tudíž šťastni, že se narodili právě tam.

Respondenti uvedli, že pokud je jim řečeno, že jejich hodnoty fenylalaninu v krvi jsou vysoké, pociťují stud. Respondenti získali povědomí o tom, jak nesprávné jídlo ovlivňuje jejich krevní hladiny fenylalaninu a mezi jejich hlavní priority tedy patří správné dodržování diety, protože vědí, že jen tak mohou dosáhnout šťastného a plnohodnotného života (Diesen, 2016).

II. Praktická část

8 Úvod do praktické části a cíl práce

Praktická část diplomové práce obsahuje sedm případových studií lidí trpících fenylketonurií. Případová studie je empirickým designem, který velmi podrobně zkoumá a snaží se porozumět jednomu nebo více případům. Základem tohoto šetření musí být sběr skutečných dat, která se vztahují ke zkoumanému objektu (Švaříček & Šed'ová et al., 2007, s. 97). Yin (2003; in Švaříček & Šed'ová et al., s. 98) konstatuje, že je klíčové, aby se zkoumání sociálního jevu dělo vždy za co nejpřirozenějších podmínek a pro získ relevantních údajů bylo užito dostupných zdrojů a všech potřebných metod sběru dat.

Cílem mnoho–případových studií, uvedených v této diplomové práci, je zjistit, jakým způsobem se promítla metabolická porucha fenylketonurie do školní úspěšnosti respondentů a do učení a přípravy na vyučování. Tento cíl je sledován pomocí výpovědí respondentů a jejich matek.

Následujícím cílem je prozkoumat, jak ke skutečnosti, že daný jedinec trpí fenylketonurií, přistupují ve škole jeho spolužáci a učitelé, zda mu jsou nápomocni, či se setkal s posměšky a nepochopením. Tento cíl je také zkoumán pomocí výpovědí respondentů a jejich matek.

V neposlední řadě se snažím zmapovat, jak fenylketonurie zasáhla do života respondentů a jak se s ní zvládli vyrovnat, a to jak z pohledu respondentů, tak i jejich matek.

8.1 Výzkumné otázky

VO1: Jak se promítá fenylketonurie do učení žáka na základní škole?

SVO1: Jak se žák s fenylketonurií učí?

SVO2: Co žák s fenylketonurií prožívá během přípravy na vyučování?

SVO3: Jak se projevují vysoké hladiny fenylalaninu na psychických procesech a stavech žáků s fenylketonurií?

VO2: Jaké postupy práce s chybou volí žák s fenylketonurií?

SVO4: Jaké jsou strategie vyrovnání se s neúspěchem žáka s fenylketonurií?

SVO5: Jak ke školním úspěchům přistupují rodiče žáka s fenylketonurií?

VO3: Jak k žákovi s fenylketonurií přistupují jeho spolužáci a učitel?

VO4: Jak ovlivnila fenylketonurie život jedince?

8.2 Metoda sběru dat

Výzkumu se zúčastnilo 7 respondentů a jejich matky: Rebeka, 14 let a její matka, Petr, 12 let a jeho matka, Marek, 12 let a jeho matka, Aneta, 15 let a její matka, Martina, 12 let a její matka, Lucie, 25 let a její matka, Mária Anna, 24 let a její matka. Pět respondentů je žáky základní školy, zbylé dvě respondentky jsou studentkami vysoké školy a jejich případové studie jsou z retrospektivního pohledu. Čtyři z nich jsou pacienti Ústavu dědičných metabolických poruch ve Všeobecné fakultní nemocnici v Praze na Karlově, zbylí dva jsou pacienti Fakultní nemocnice Královské Vinohrady v Praze a poslední z nich dochází na Kliniku dědičných metabolických poruch sv. Cyrila a Metoda do Bratislavy.

Kontakty na respondenty jsem získala díky metabolické ambulanci v Ústavu dědičných metabolických poruch, kam sama docházím. Do ambulance jsem donesla motivační dopis a otázky pro respondenty, které sestry rozeslaly svým pacientům. Tomu však předcházelo schválení výzkumu etickou komisí. Ostatní pacienti, kteří dochází na kliniku na Královských Vinohradech (Rebeka, Marek) a v Bratislavě (Mária Anna), jsem kontaktovala pomocí sociálních sítí. Kromě jedné respondentky jsem se se všemi osobně sešla a udělala s nimi řízený rozhovor, kde respondenti odpovídali na mnou kladené otázky, které dopředu znali. Rozhovor trval různě dlouho v rozmezí od jedné až do tří hodin. Poslední respondentka, která je ze Slovenska (Mária Anna), odpovídala na otázky v písemné formě. Doplňující informace jsem získávala telefonicky. Data byla získána v období od 14. února do 18. března 2020.

Jméno a věk respondenta	Rebeka, 14 let	Petr, 12 let	Marek, 12 let	Aneta, 15 let	Martina, 12 let	Lucie, 25 let	Mária Anna, 24 let
Stupeň Vzdělávání	2. st. ZŠ 8. ročník	2. st. ZŠ 6. ročník	2. st. ZŠ 6. ročník	2. st. ZŠ 9. ročník	2. st. ZŠ 7. ročník	VŠ	VŠ
Způsob sběru dat	rozhovor	rozhovor	rozhovor	rozhovor	rozhovor	rozhovor	písemné sdělení

Tabulka 1: Seznam respondentů

8.3 Analýza dat

Výpovědi respondentů byly kódovány, kódy byly následně přiřazeny pod kategorie. Kódy i kategorie odpovídají zaměření výzkumných otázek. Představené kazuistiky jsou volnějším převyprávěním kódů pod jednotlivými kategoriemi. Kazuistiky mají tři části. První částí je rodinná anamnéza, druhou částí je školní úspěšnost z pohledu žáka s fenylketonurií a třetí část je z pohledu jeho/její matky. Shrnutí výsledků je na úrovni tematického kódování, tedy na úrovni jednotlivých respondentů.

8.4 Případová studie Rebeky, 14 let, osmý ročník základní školy

Rebeka se narodila v roce 2005 v Českém Krumlově. Rodiče netrpí fenylketonurií. Porod proběhl bez komplikací. Během deseti dnů, po provedení novorozeneckého screeningu, se rodiče dozvěděli pro ně tehdy zcela neznámou diagnózu, kterou trpí jejich dcera – fenylketonurii. Rodiče dodnes nemohou zapomenout na ten strašný způsob, kterým jim byla diagnóza sdělena, jak uvádí matka. Bez známky emocí, soucitu a pochopení byli okamžitě posláni do Prahy do Všeobecné fakultní nemocnice v Praze na Karlově. To byl však pouze začátek. To hlavní mělo teprve přijít. Pochopení principu této dědičné metabolické poruchy, přijetí ji jako faktu a v neposlední řadě přesné odvažování jídla na gramy a učení se počítání nízkobílkovinné diety.

Všechny ty informace zněly složitě a bylo jasné, že se život této rodiny od základu změní. Rodiče ovšem tento fakt přijali velmi optimisticky a téměř bez problémů, jak říká matka. Rebeka dostávala malé množství mléka Nutrilon a dále byla dokrmována PKU mlékem, které bylo téměř bez bílkovin. Nutné bylo všechno pečlivě vážit a propočítávat, aby denní příjem fenylalaninu odpovídal stanoveným miligramům. Podle matky potíže nastaly až v době, kdy Rebeka přešla na tuhou stravu, protože v jídlu je odmála konzervativní a hodně vybíravá.

8.4.1 Školní úspěšnost Rebečky z jejího pohledu

Rebece je dnes 14 let, navštěvuje osmý ročník základní školy a ve svém dosavadním životě zatím neměla pocit, že by fenylketonurie nějak zvlášť ovlivňovala její studijní úspěchy ve škole. Přiznává ovšem, že jsou chvíle, kdy zapomíná a občas jí vypadávají klíčové informace, které se naučila a pocítuje menší schopnost se soustředit, i když se o to snaží, pozornost jí „utíká“, což dává za vinu právě vyšším hladinám fenylalaninu v krvi. Pocity méněcennosti netrpí. Nastávají ale okamžiky, kdy jí přepadne strach, že i přes to, že se na danou zkoušku učila, stejně neuspěje. „*Mám strach, že neuspěji, že ten konkrétní test dopadne špatně, i když jsem se na něj učila, bojím se, že budu mít horší známku, než kterou bych si přála. A tyto obavy, stejně tak jako i časté zapomínání přisuzuji právě fenylketonurii. Takové pocity totiž mívám především, když mám vyšší hladiny, a vím, že se při tom učení nedokážu tak soustředit jako normálně. Občas v tyto dny zapomínám, i co jsem měla ke svačině. Netrpím pocity méněcennosti, ale myšlenky, že nebudu tak dobrá, se občas objevují.*“ (Rebeka, ústní sdělení, 14. 2. 2020)

Co se týká způsobu přípravy na vyučování, Rebeka sama tvrdí, že jí mnoho času nevěnuje. Ačkoli říká, že vyšší hladiny fenylalaninu čas od času ovlivňují její paměť i koncentraci, většinu informací ze školy si pamatuje z hodin. Raději má předměty humanitní, nemá příliš logické myšlení, ale i přesto v těchto předmětech prospívá nejhůře chvalitebně, spíše ale výborně. Když má horší známky, přisuzuje to právě vyšším hladinám. Když jí některá látka ve škole přijde těžší, doma si učivo přečte, matka ji vyzkouší, potom si to přečte ještě jednou před hodinou a víc se tomu věnovat nemusí. Klíčová podle ní je ta chvíle před testem, kdy si to musí přečíst, jinak by si informace nepamatovala. Není zvyklá učit se nazpaměť, spíše chápe souvislosti. „*Chvíli se cítím šťastně a za chvíli přijde nával smutku, ani nechápu proč, podrážděná ani našťvaná nebývám. Když jsem unavená, jde mi vše hůře, ale snažím se i tak na učení soustředit a dostat důležité věci do hlavy, i když to trvá déle. Občas si chvíli přijdu „mimo svět.“, pocítuji chvilkové výpadky, musím se znovu ujistit, co mi kdo říkal, občas se nacházím ve stavech, kdy jen koukám do prázdna a musí mi být zopakováno, co že se po mně chce, nebo co mi kdo právě sděloval. Tu únavu překonávám tak, že i když se na to učení necítím a jsem hodně unavená, prostě se o to aspoň pokusím, takhle s tím bojuji.*“ (Rebeka, ústní sdělení, 14. 2. 2020)

Jak už bylo výše zmíněno, výkyvy pozornosti i paměti občas pociťuje. Nepamatuje si určité informace jak ze školy, tak z osobního života, například z rozhovoru s kamarádkou, ale nemá dny, kdy by vyloženě nemohla něco „dostat do hlavy“, těžko se ale učí letopočty v dějepise. Někdy je to prostě jen o trochu složitější než jindy, jak říká. Sama tvrdí, že když má vysokou hladinu, má zkažený celý den a všechno jí jde pomaleji. Často vztek či smutnou náladu dusí v sobě. *„Když mám vysoké hladiny, nejsem nepříjemná. Dusím to v sobě, mám smutnou náladu a když už je toho už moc, tak se rozbrečím, chvíli jsem bez emocí, prázdná, ale když ty emoce ze sebe dostanu, je to lepší. Mám lítostivou povahu a všechno si moc беру. Krom únavy a nálad a horší soustředěnosti se vysoké hladiny do učení nepromítají.“* (Rebeka, ústní sdělení, 14. 2. 2020)

Ve škole však patří mezi nejlepší žáky. Na vysvědčení v pololetí měla pouze tři dvojky a jak sama přiznává, nemá to „vydřené.“ Občas se objeví těžkosti se soustředěním a pamětí, ale nijak zvlášť to její úspěšnost ve škole doposud neovlivnilo.

Na otázku, jak pracuje s chybou a jak se s ní vyrovnává, odpovídá, že ve škole se s většími chybami doposud vyrovnávat nemusela. Nejhorší známka, kterou jednou za čas dostane je totiž trojka, horší známky nedostává. Maximálně za zapomenutí pomůcek. Je však ambiciózní a když dostane zmiňovanou trojku, a ne horší známku za zapominání, snaží se to napravit, protože si to vyčítá a bojí se, co na to řeknou rodiče. Zvláště otec. Pokud udělá chybu, ve většině případů jí to tedy motivuje jít dál, přenést se přes tu chybu a napravit ji. Má tedy tendenci se nevzdávat.

Rodiče na její školní úspěšnost reagují rozdílně. Pro otce jsou známky na prvním místě a kdykoliv něco pokazí, lpí na tom, aby si známku opravila, chce z ní mít úspěšnou dceru se skvělým prospěchem. Matce na známkách a celkové školní úspěšnosti dcery samozřejmě také záleží, chce, aby byla v životě úspěšná a měla se dobře, jako prioritu známky ale nevidí. Ví, jak vypadá i odvrácená strana fenylketonurie, a uvědomuje si, že vzdělání je sice v životě důležité, ale zdraví se na světě nic nevyrovná.

Podle svých slov se s narážkami setkala asi jednou. Stalo se to, když byla mladší a jezdila na příměstské tábory. Tenkrát jí její odlišnost děti na táboře dávaly najevo, nechtěly si s ní hrát a když přišla k dětem, které se spolu bavily, odcházely. Přišlo jí tedy jako lepší volba trávit čas s dětmi mladšími, které z toho neměly ještě „takový rozum“ a odlišnost nesoudily. Podle ní se jí stranily proto, že byla „nemocná“ a pro ně samozřejmě „jiná“, vymykala se tím, že když se rozdávaly svačiny, Rebeka je odmítla a měla připravené svoje svačiny z domova, které byly na první pohled odlišné, což byl pro děti důvod se s ní přestat bavit.

Ve škole mezi spolužáky se s takovým problémem nikdy nesetkala. Jak spolužáci, tak třídní učitel věděli o fenylketonurii od první třídy, kdy jim o tom pověděli rodiče Rebeky. „*Samozřejmě, že děti přijdou a zeptají se, co to jím a jestli můžu tohle a tohle, ale nikdy jsem se z jejich strany nesetkala s nepochopením. Občas se i zeptají, co by se stalo, kdybych to porušila, ale to je všechno, víc to nikdo neřeší. Možná v tom hraje roli i fakt, že máme ve třídě nejlepší kolektiv na škole a máme se mezi sebou rádi, proto nemají důvod se mi posmívat.*“ (Rebeka, ústní sdělení, 14. 2. 2020)

Co se týká učitelů, o fenylketonurii ví její třídní učitel a tělocvikář, který se o tom dozvěděl kvůli lyžařskému výcviku, na který sice jela, ale pouze na dva dny, jelikož se to nedalo skloubit s jídlem, a hlavně se jí rodiče báli pustit kvůli velmi křehkým kostem, které má v důsledku fenylketonurie, protože má málo vápníku a kosti se jí často lámou. Lidé s fenylketonurií nemohou jíst potraviny, které obsahují vápník, protože obsahují hodně bílkovin, nahrazují ho tedy v umělé podobě. Ostatní učitelé o fenylketonurii a o problémech s ní spojených neví. Žádné úlevy ve vzdělávání Rebeka nemá. Jediný případ, kdy na fenylketonurii došlo i ve škole, bylo, když Rebečiny hladiny PHE byly velmi vysoké a odráželo se to převážně na jejích náladách, jinak se o to ve škole nikdo více nezajímá.

Rebeka věci v životě bere tak, jak jsou, protože ví, že je nezmění. Je si však vědoma toho, že fenylketonurie ovlivňuje její život a nese s sebou mnohá omezení. Tím největším je jídlo, což je vždy problém, a tím víc pro člověka, který je v jídle vybíravý. Nemůže jít do restaurace a nemůže si dát, co by chtěla. Většinou si totiž nemůže dát vůbec nic. Restaurace sice zahrnují vegetariánská nebo bezmasá jídla, což ale většinou znamená smažený sýr nebo těstoviny. Také má problém pít

preparát, který obsahuje potřebné aminokyseliny už proto, že není chuťově vůbec dobrý a hodně zapáchá. Cítí se špatně, když si má dát polední dávku ve škole (celkem musí být dávky 3), protože je potom cítit z úst. Fenyلكetonurie ji hodně v životě ovlivňuje také tím, že má kvůli ní velmi křehké kosti, což znamená, že ji rodiče ze strachu, aby si něco neudělala, nechťejí pouštět na již zmiňované hory nebo jiné sportovně zaměřené výlety. Stále má problémy si zvyknout na neustálé počítání a vážení stravy, sledování bílkovin a množství fenylalaninu. Několikrát si dokonce všimla, že když si v obchodě pročítá nutriční hodnoty potravin, lidé se na ní zvláště dívají a nejspíš nechápou, co tam zkoumá.

Rebeka je podle svých slov velmi ambiciózní a cílevědomá slečna, která má své sny a touhy. Fenyلكetonurie jí právě jeden z nich značně komplikuje – cestování. Není jednoduché vyjet na několikadenní výlet či dovolenou, aniž by s sebou měla zabalenou cestovní tašku navíc, která obsahuje nízkobílkovinné potraviny. Ne všude si je ale může vzít, například z důvodu skladování, takže pokud s rodiči jede na dovolenou, musí volit apartmány, kde je k dispozici lednice a vařič a na dietu si tak může dohlížet.

Už teď ví, že by po základní škole chtěla pokračovat buď na gymnázium, nebo zdravotní lyceum a stát se zubní laborantkou.

Při otázce, jaký by byl její život, kdyby neměla fenyلكetonurii, neváhala. *„Bylo by to lehčí. V jídle, v cestování, možná bych měla ještě lepší prospěch – samé jedničky (smích), nemusela bych si nic počítat, brát léky a mohla bych se spontánně rozhodnout, že chci někam jet nebo jít jíst a šla bych, nestálo by mi nic v cestě, nebyla by žádná překážka. Co se týká školy, asi by nic nebylo jinak. Každopádně, ať už je to, jak je to, jsem smířená a vyrovnaná s tím, co mám.“* (Rebeka, ústní sdělení, 14. 2. 2020)

8.4.2 Školní úspěšnost Rebeky – výpověď matky

Na základě výpovědi matky je patrné, že se Rebeka ve škole nikdy nepotýkala s většími potížemi, které by jí bránily v dosahování školních úspěchů. *„Podle mého názoru se fenylketonurie do studijních úspěchů Rebeky nepromítá. Nemyslím si, že by měla nějak více horší soustředěnost nebo paměť, ale když má hodně nabitý den, tak je až hodně unavená, což příkládám jak fenylketonurii, tak tomu, že málo jí a nepije přes den preparáty. Často jí musím opakovat, že jsou lidé, kteří jsou na tom hůř. Musím ji stále kontrolovat, jestli jí, co má a bere preparáty. Myslím si, že vysoké hladiny mívá také kvůli tomu, že málo jí a chybí jí energie. Pocity strachu a méněcennosti se u ní nevyskytují. Když se na něco upozorňuje, tak se toho chytí, má tendenci si vsugerovávat problémy. Co se týká technik učení, Rebeka se neučí, pamatuje si informace z hodiny, občas jí alespoň vyzkouším, aby něco dělala, ale většinou se neučí.“* (Matka Rebeky, ústní sdělení, 14. 2. 2020)

Matka naznačuje, že Rebeka se dříve o věci, které se jí nepovedly, nesnažila bojovat. Postupem času se to ale hodně zlepšilo. Když dostali nového zeměpisáře, který jejich třídě nesedl, všichni začali dostávat horší známky a Rebeku to mrzelo. Možná právě to byl ten impuls, který ji přiměl k tomu, aby se na to naučila ještě jednou a lépe, nechala se od nového učitele přezkoušet, a nakonec tu jedničku dostala. Dříve měla tendenci se vzdávat, ale dnes je tomu spíš naopak. Co se týká známek a zdraví, matka staví na první pozici zdraví, prospěch je až na druhém místě. Otec to však vidí naopak. Podle něj z Rebeky bez dobrého prospěchu nic nebude, a to je pro něj klíčové. Aby si našla dobré zaměstnání a měla se v životě dobře.

Když Rebeka nastoupila na základní školu, rodiče srozuměli se situací pouze třídního učitele a na druhém stupni také učitele tělesné výchovy. To bylo kvůli horám. Třídní učitel fenylketonurii nikdy neřešil, což si rodiče vysvětlují tím, že Rebeka problémy ve škole nemá.

Z ústního sdělení matky vyplývá, že nejvíc Rebeku asi mrzelo, když jeli se školou do Anglie, kam si moc přála jet, ale nemohla kvůli jídlu, protože měli velmi pestrý program a nebyl čas ani prostor, kde by si mohla připravit své jídlo. *„V tu chvíli fenylketonurii proklínala. Je těžké dospívající dívce vysvětlit, že si nemůže splnit sen, protože zdraví je přece přednější. V tom je fenylketonurie*

náročná. Pro dospívajícího člověka je složité se vyrovnat s příkořími, která s sebou fenylketonurie nese. I napříč tomu se snažíme, aby mohla cestovat. Do Anglie se přece nakonec podívala. Nebylo to se školou, ale s otcem. Bylo by však skvělé někam jet a nemuset se starat o jídlo. Ačkoliv fenylketonurie omezující je, pořád si říkáme, že jsme šťastní, že je to „jenom“ tohle. Rebeka prospívá s vyznamenáním, nemá jiné závažnější zdravotní problémy, a to je pro nás nejdůležitější. Tomu pocitu, že z mého dítěte vyrůstá zdravý jedinec, který i přes fenylketonurii může žít plnohodnotný život, mi po celou dobu dávalo obrovskou sílu bojovat a nikdy to nevzdávat.“ (matka Rebeky, ústní sdělení, 14. 2. 2020)

8.5 Případová studie Petra, 12 let, žák 6. ročníku základní školy

Petr se narodil v roce 2008 v Benešově u Prahy. Má sourozence, kteří fenylyketonurií netrpí. Petr se narodil v termínu a porod proběhl bez komplikací. Po narození mu byl odběrem z patičky proveden novorozenecký screening, díky kterému se několik dní záhy poté rodiče dozvěděli, že Petr trpí dědičnou metabolickou poruchou – fenylyketonurií. Tuto informaci se rodiče dozvěděli den po propuštění z nemocnice, tudíž museli okamžitě jet do Všeobecné fakultní nemocnice v Praze, aby jim lékaři podali více informací a vysvětlili, co pro ně tato porucha znamená a jak moc se změní jejich život.

Způsob, jakým byl rodičům sdělen fakt, že jejich dítě trpí fenylyketonurií, byl vstřícný, což ale nemění nic na tom, že to pro rodiče byl šok. Najednou šly všechny zajeté principy o stravování dětí stranou, všechno muselo být jinak, nebylo povoleno udělat sebemenší chybu. Ze začátku rodiče uznávají, že většinu času brečeli a nevěděli, co je bude všechno čekat. Ale jak šel čas, na nový režim si začali zvykat, situaci přijali takovou, jaká je, smířili se s tím, že vychovat z Petra zdravého a soběstačného jedince bude náročnější než v ostatních rodinách. Sice se báli, aby nebyl postižený, ale nakonec se s tím vyrovnali a naučili se s tím žít. Také počítání a vážení diety zvládli podle slov matky na výbornou.

8.5.1 Školní úspěšnost Petra z jeho pohledu

Petrovi je 12 let, navštěvuje šestý ročník základní školy, která je pro něj zatím jednoduchá. Nepocítuje větší obtíže při učení, dobře prospívá a nepřijde mu, že by fenylketonurie jeho úspěch ve škole a potažmo v životě nějak více ovlivňovala.

Petr tvrdí, že během učení a přípravy na vyučování jako takové nikdy nepocítuje strach, nepřipouští si, že by kvůli fenylketonurii nemusel být tak dobrý jako jeho zdraví spolužáci. Většinu věcí si pamatuje ze školy a pokud se má naučit téma, které mu není tolik blízké, podle jeho slov nad učením stráví přibližně okolo 20 minut až půl hodiny, přičemž se učí ze zápisů ve svém sešitě, které se učí převážně nazpaměť, což mu jde lépe než chápat souvislosti. V anglickém jazyce tedy nemá problém se naučit slovíčka či gramatické poučky, ale činí mu problém tyto poučky aplikovat. Informace si nepřepisuje ani nepodtrhává. Pokud má z něčeho větší strach, matka ho přezkouší. Nejvíce mu jdou předměty jako informatika, výtvarná výchova, tělesná výchova a je dobrý také v matematice. Pocity méněcennosti nikdy netrpěl.

Když má vyšší hladiny, nepocítuje větší únavu nebo podrážděnost. To se dělo hlavně dřív, kdy s tím hodně bojoval. Pokud se tyto stavy ovšem někdy objeví, má tendenci to vzdávat, odsunovat učení na jindy, s čímž úzce souvisí i režim v učení. Petr tvrdí, že žádný nemá, učí se, když se k tomu přinutí.

Co se týká soustředění a pozornosti, občasné změny přiznává. Někdy se nedokáže plně soustředit a vnímat ve škole nebo i při učení doma. Nedává to ale za vinu fenylketonurii a vyšším hladinám PHE, ale spíš tomu, že se mu zrovna nechce a nemá náladu. Ale při vysokých hladinách nepozoruje větší změny ve vztahu k učení, doma se učí občas, jak bylo uvedeno. V prospěchu Petr patří k těm lepším žákům. Učivo mu nepřijde těžké, i když si po přechodu na druhý stupeň musel zvyknout na nové předměty jako dějepis, zeměpis, fyzika atd. Na vysvědčení měl ale pouze čtyři dvojky – z již zmiňovaného dějepisu, zeměpisu, anglického a českého jazyka.

Co se týká chybování ve škole, špatné známky nebo poznámky, většinou mívá ambice svůj omyl napravit a ukázat, že to byl jen přešlap, který se přece může stát každému z nás. Neúspěchy ho naopak motivují k lepšímu výkonu ve škole.

V reálném životě to však má nastavené trochu jinak. Podle svých slov mu činí větší problém napravit chybu, která se může zdát důležitější než nějaké téměř bezvýznamné jedno selhání ve škole. Paradoxně se ve svém osobním životě snadněji vzdá.

Ačkoliv je Petr velmi dobrý žák, tvrdí, že u nich v rodině nehraje prospěch hlavní roli. Samozřejmě, že rodiče chtějí, aby se měl v životě dobře, aby vystudoval a byl v životě šťastný a spokojený. Vědí ale také, možná mnohem lépe než rodiče zdravých dětí, že úspěch a dobré známky nejsou to hlavní, co se v životě počítá. To nejhlavnější je zdraví.

Ostatní spolužáci se mu nijak neposmívali kvůli jeho „odlišnosti“, nikdo přehnaně neřešil jeho odlišné stravovací návyky a spolužáci i kamarádi ho brali takového, jaký je. Pouze jednou v životě se mu stalo, když se po škole rozneslo, že trpí fenylketonurií, která zahrnuje „zvláštní“ stravu, že se mu spolužáci z bratrovy třídy (deváté) začali na obědě smát, že jeho jídlo vypadá, jako kdyby ho měl z minulého týdne. Tím ale ošklivé narážky skončily. Jediné, s čím se setkává, je údiv ostatních, kteří po něm chtějí často vysvětlit, co fenylketonurie obnáší a na jak dlouho takovou dietu bude držet.

Co se týká školních výletů, rodiče ho se třídou pouští a matka mu připravuje a předem počítá jídlo, které si bere s sebou a zdravotní sestra mu jej ohřívá. Jeho nejoblíbenějším jídlem jsou hranolky a přiznává, že mu hladiny občas lítají. Učitelé o tom, že Petr trpí fenylketonurií, neví, pouze třídní učitelka, která se o to také nikdy více nezajímala, nanejvýš, když spolužáci Petrovi něco nabízeli a on odmítl, že tuhle potravinu jíst nesmí.

A jestli Petrovi fenylketonurie stála někdy v cestě za dosažením jeho ambicí a snů? Dá se říct, že ano. Nejvíce by si přál alespoň na chvíli v životě moci jíst maso. Přál by si jít do restaurace, objednat si maso a nemuset řešit, že to nemůže a že následky by mohly být fatální. Přiznává, že fenylketonurie do jisté míry ovlivňuje jeho život, i když to není zrovna ve školních úspěších. Stála mu v cestě při cestování, když nemohl jet se školou do Itálie, a vadí mu omezení v jídle. Je si však téměř jistý, že v jeho budoucí volbě, čím by se chtěl stát, ho fenylketonurie neovlivní. Jeho snem je jít na programátora. Kdyby se ho někdo zeptal, jestli by změnil, řekl, že by asi změnil, kdyby to znamenalo, že nemusí držet

dietu, ale dokáže přijmout to, co je, a brát situaci takovou, jaká je. Život není jenom o jídle, ale také o důležitějších věcech. To, že je relativně zdravý, je pro něj a celou jeho rodinu nade všechno ostatní.

8.5.2 Školní úspěšnost Petra – výpověď matky

Na základě výpovědi Petrovy matky bylo potvrzeno, že Petr opravdu patří mezi nejlepší žáky. Skrývá to ovšem mnohá příkoří a fenylketonurie ovlivňuje jeho učení a přípravu na vyučování, jak si myslí Petrova matka na rozdíl od něho. *„Co se týká Petrovy přípravy na vyučování, skoro ho nevidím, že by se učil. A když má vyšší hodnoty, tak se učí více, ale do hlavy mu to neleze. Když měl být zkoušený z básně, doma se jí neučil a dostal jedničku. Když měl vyšší hladiny, tak se doma učil báseň asi půl hodiny a nenaučil se ji. Fenylketonurie má vliv i na jeho pozornost a podrážděnost. Když něco sní a má vyšší hladiny, chová se odlišně, je vzteklý, brání se a nechce nic dělat, i když v tom normálně nevidí problém. Stává se, že nosí i horší známky, je to ale chvilkové. Vyšší hladiny se ovšem promítají na jeho známkách. Když chce, tak má samé jedničky, když má vyšší hladiny, tak s tím bojuje a objevují se známky horší, dále také problémy v soustředění, zapamatování si informací. Co se týká doby učení, Petr se učí převážně jen, když má vyšší hladiny a ví, že mu učivo nejde tolik do hlavy.“* (Petrova matka, ústní sdělení, 15. 2. 2020)

Petrova matka konstatuje, že když se mu něco ve škole nepovede, nevzdává se, naopak ho to motivuje k lepším výkonům. Například dvojku z angličtiny na vysvědčení prý dostal pouze z nepozornosti, že si nekoupil čtvrtku na referát na opravení známky.

„Jeho školní úspěchy jsou možná důležité, ale zdraví vždy bude stát na prvním místě. Víím ovšem, že Petr dokáže mít samé jedničky, tak chci, aby si to udržel, aby z něj něco bylo. Ale kdyby neměl dobré známky, pro mě je důležité, že je zdravý a šťastný. Víc si v životě nepřeji.“ (Petrova matka, ústní sdělení, 15. 2. 2020)

Petr se nikdy, kromě již zmíněných bratrových spolužáků, nesetkal s narázkami a posměšky svých spolužáků. Spolužáci ho berou jako sobě rovného,

chodí s nimi na oslavy, kam si bere svoje jídlo a nikdo nic neřeší. Občas je to zajímavá, ale nikdo nemá špatné dotazy, spíš se zajímají, co může, a co ne, co mu mohou dát. Nemístné poznámky nemají. Petr se dokonce setkal s opačnou reakcí. Na adaptačním kurzu mu jeho jídlo děti záviděly. Měl totiž mrkvové karbanátky, které krásně voněly.

Třídní učitelka o fenylketonurii ví. Dokonce se ptala, o co se jedná a údajně si vyhledala i informace na internetu. Více se o to ale nikdy nezajímala. O problémech s pamětí a koncentrací jí rodiče neříkali hlavně proto, že Petr problémy ve škole nemá.

„Jeho život fenylketonurie ovlivnila v tom, že se párkrát musel vzdát cestování, jako již zmiňované cesty do Itálie se spolužáky. Vadí mu ale pít preparát, ve škole ho nepije. Podle mě dieta nikdy nestála v cestě jeho snům, v tomhle věku jich moc ani nemá. Jediné, co chce, je být programátorem, a prospěchem na to zatím má. Omezení vnímám v tom, že pořád musíme řešit jídlo, co a jak kde bude jíst, a preparát, který nechce pít. Kdyby fenylketonurii neměl, kromě možnosti sníst cokoli, co si přeje, by jeho život v ničem jiný nebyl.“
(Petrova matka, ústní sdělení, 15. 2. 2020)

8.6 Případová studie Marka, 12 let, domácí vzdělávání

Marek se narodil v roce 2007 ve Fakultní nemocnici v Ostravě jako nejstarší syn. Má mladšího bratra, který netrpí fenylketonurií. Těhotenství probíhalo bez problémů. Porod byl plánovaný císařským řezem, který také proběhl v pořádku. Marek po narození ale dostal velmi těžkou žloutenku a po propuštění, asi osmý den po narození, přišla zpráva z nemocnice, aby se rodiče co nejrychleji dostavili do ambulance, kde jim sdělili, že výsledky novorozeneckého screeningu jasně ukazují na dědičnou metabolickou poruchu – fenylketonurii.

Lékaři se snažili být optimističtí, avšak sdílet jejich optimismus bylo těžké, jelikož rodiče byli vyděšení a nevěděli, do jaké míry se v budoucích dnech změní jejich život. Netušili, zda má Marek šanci na to, aby z něj vyrostl zdravý chlapec, který bude žít plnohodnotný život jako jeho vrstevníci.

Po propuštění z nemocnice se rodiče snažili s Markovou diagnózou vyrovnat, což bylo těžké. Uzavřeli se do sebe a většinu času studovali informace na internetu ze zahraničních zdrojů. Odstrihli se od okolí a žili pouze pro sebe. Oni tři proti celému světu, jak říká matka.

Takový větší záchvěv naděje, že se věci přece jen mohou v dobré obrátit a že Marek bude moci jednou být šťastné a zdravé dítě, dala rodině skupina lidí s fenylketonurií, kteří se spolu scházeli a předávali si zkušenosti. Právě tam viděli, že děti postižené touto metabolickou poruchou se vlastně až na upravený jídelníček od zdravých dětí neodlišují, ba naopak, jsou to úplně normální děti.

Do metabolické ambulance v té době docházeli do Brna, kde přístup lékařů byl ovšem zvláštní, moc informací nedostali, tudíž si museli všechno zjišťovat sami, jak uvádí matka. Neměli ani dietní sestru, která pomáhá rodičům sestavit jídelníček a učí je propočítávat dietu. Z výpovědi matky je patrné, že když dnes může srovnat přístup brněnské nemocnice s přístupem Nemocnice na Vinohradech, kam dochází od Markových osmi let, přístup se diametrálně odlišuje. V důsledku jim ale jejich začátky přijdou lepší v tom smyslu, že se s tím vším museli poprat sami. *„Myslím si, že jsme se s tím lépe sžili než rodiče, kterým se všechno předpřipraví a dostanou jídelníček i s propočty. Ti rodiče pak nemají potřebu se o to více zajímat. V tomto ohledu bych neměnila.“* (Markova matka, ústní sdělení, 25. 2. 2020)

8.6.1 Školní úspěšnost Marka z jeho pohledu

Markovi je dvanáct let a je v domácím vzdělávání. Učí ho matka. Ne vždy tomu ale tak bylo. Marek navštěvoval základní školu do třetí třídy. Ve škole se nedokázal aklimatizovat a spolužáci mu nikdy „neodpustili“ jeho odlišné stravování. To bylo důvodem, proč se rodiče rozhodli pro domácí výuku. Doma se vzdělává ještě s o rok mladším bratrem. Veškerá výuka tedy probíhá doma, ale každý půl rok jezdí do kmenové základní školy pro domácí vzdělávání na přezkoušení. Na základní škole by Marek byl v šestém ročníku.

Podle Markovy výpovědi je jeho příprava na domácí výuku uvolněná, větší problémy zažívá pouze při učení na přezkoušení v oné kmenové základní škole. V tyto momenty pociťuje stres, napětí a úzkost. Pocity méněcennosti ale netrpí. *„Před přezkoušením pociťuji strach, ale myslím, že bych se bál, i kdybych fenylketonurii neměl. Co také pociťuji, je únava a časté střídání nálad při vysokých hladinách. Pozoruji odlišné chování od normálu a dostavují se smutné nálady, které se střídají s náladami veselými. Myslím si, že kdybych fenylketonurii neměl, nebyl bych takhle náladový.“* (Marek, ústní sdělení, 25. 2. 2020)

Přezkoušení probíhá formou popovídání, přičemž se zkouší především hlavní předměty, výchovy do přezkoušení zahrnuty nejsou. Z hlavních předmětů píše krátký test a potom je dozkoušen ústně. Co se týká dějepisu, zeměpisu a ostatních předmětů, jedná se spíše o přátelské popovídání. S matkou dodržují osnovu, domácí úkoly a na základě toho zkoušející pokládají otázky. Marek si předem vybere několik témat, která mu jsou nejbližší a ta tam potom ještě odprezentuje. Dále se zkoušející komise ptá na doplňující otázky. Učivo mu těžké nepřijde. Hůře se učí jazyky a lépe mu jde matematika.

Co se týká technik učení, učí se z učebnice, zopakuje si, co se učil s matkou, sešity si nevede ani si nic nepodtrhává. Učí se informace, které jsou v učebnici označeny tučně. Nejdřív si látku pročítá sám, pak si to opakuje s matkou, která mu látku dovysvětlí a následně ho prozkouší.

Dle Markových slov se režim ve fenylketonurii žádným způsobem nepromítá do jeho vzdělávání. *„Dodržuji jeden režim, protože vím, že musím, jinak bych se cítil špatně a neumím si představit, že bych těch režimů měl dodržovat více, nejsem vyloženě zásadový člověk, kterému musí všechno jít podle plánu. Co se učení*

týká, někdy se učím delší dobu, někdy kratší, záleží to také na mém momentálním rozpoložení. Předměty, které mi jdou nejlépe, jsou dějepis, matematika, nejdou mi spíše jazyky. Myslím si, že fenylketonurie se ale do mého prospěchu a studia na základní škole nijak nepromítá, z přezkoušení jsem měl pouze jednu dvojku, a to z českého jazyka.“ (Marek, ústní sdělení, 25. 2. 2020)

Marek je podle svých slov dítě, které se při neúspěších lehce vzdává. Je pro něj těžké najít motivaci. Když mu něco nejde, nezáleží mu na tom, aby to změnil, aby se posunul. Když mu při výuce není něco jasné nebo se mu něco nepovede, nemá tendenci dozvědět se, proč chybuje a jak je to doopravdy. Zkrátka mu na tom nezáleží. Jeho rodiče jsou ale v tomto smyslu chápaví. Jak sám Marek konstatuje, pro jeho rodiče je nejdůležitější, že je zdravý, že je schopen prožívat normální život, jaký mají jeho vrstevníci. Ačkoliv si přejí, aby Marek byl úspěšný ve škole, není to pro ně klíčové. Zdraví vždy stálo na prvním místě, což je vidět i v tom, že matka je schopná učení odsunout na jindy, až bude Markovi lépe a nedodrží striktně každodenní výuku.

Při otázce, jak k němu přistupuje jeho okolí, Marek klopí oči. Je na něm znát, že kdysi proběhlo něco, o čem není připraven mluvit a přes co se možná ještě úplně nepřenesl. Co se týká jeho kamarádů a známých v současnosti, nemá žádný problém. Lidé v jeho okolí dokážou k faktu, že Marek trpí fenylketonurií a jí odlišnou stravu, přistupovat s nadhledem. Nedávají mu najevo, že by byl v nějakém ohledu jiný. Občas se stává, že se jeho přátelé nebo příbuzní zajímají o to, co jí a také, co by se stalo, kdyby dietu porušoval, ale nikdo z nich se mu neposmívá a ptá se ze zvědavosti.

Když Marek hledal slova na odpověď, jaké by to bylo, kdyby neměl fenylketonurii, na chvíli se zamyslel, po čemž pronesl, že by to byl rozhodně osvobozující pocit nemuset si nic vážit, pít preparát, nemuset si nic počítat, moci si dát, co ho napadne a moci se sbalit a odjet kam se mu právě s rodiči zachce. Právě nemožnost dát si k jídlu, co chce a kde chce, ho v životě s fenylketonurií nejvíce ovlivňuje. Je si vědom toho, že jeho život by byl v mnoha ohledech jednodušší.

Na druhou stranu si ale dnes už nedokáže představit, že by fenylketonurii neměl. Kromě výše zmiňovaného jídla neví, co by bylo jinak. „*Možná bych chodil na základní školu a svůj volný čas trávil se spolužáky. Těžko soudit. Toho, že tam nejsem, ale nelituji. Nechtěl bych se vrátit na základní školu. Více mi vzala, než dala. Nemám na ni téměř žádné hezké vzpomínky.*“ (Marek, ústní sdělení, 25. 2. 2020)

8.6.2 Školní úspěšnost Marka – výpověď matky

Výpovědi Marka a jeho matky se dosti liší. Na rozdíl od Marka matka tvrdí, že když má Marek vysoké hladiny, projevuje se to na jeho studijních výsledcích. „*Například když má počítat příklad, dlouho mu to trvá. Často se objevují klasické chyby z nepozornosti, špatně si to zapíše, dělá zbytečné chyby. V anglickém jazyce je schopen naučit se gramatická pravidla, ty ale potom není schopen správně aplikovat, poučky se dokáže naučit nazpaměť, ale neumí je použít. Ačkoliv se jedná o bystrého žáka, při vysokých hladinách bystrost lehce upadá. Vysoké hladiny jsou na něm hodně poznat, je hodně unavený, roztěkaný, nesoustředí se, dívá se z okna. Je těžké ho dostat zpátky, přijde mi, jako by měl svůj vlastní svět, když ty hladiny nejsou takové, jaké by být měly. Vysoké hladiny jsou na něm hodně znát. Je hodně unavený a protivný. Když chodil do školy, všimla si toho i učitelka, která mě často informovala, že nevnímá, co děje kolem něj a hledí z okna. O ostatních problémech, které s sebou fenylketonurie nese,) ale nevěděla a ani se nikdy nezajímala.*“ (Markova matka, ústní sdělení, 25. 2. 2020)

Při vysokých hladinách se také stává, že lehce zapomíná naučené. Jedná se o věci, které by se normálně zvládl naučit v rozmezí několika málo minut, najednou je ale nemůže dostat do hlavy. „*Kolikrát, když vím, že má špatné výsledky a je myšlenkově někde jinde, učení často odsuneme, protože je to zbytečné trápení. Zopakujeme vše znovu, až se mu hladiny zase srovnají. Vzhledem k tomu, že syn je v domácím vzdělávání a učím ho sama, je možné si učení rozplánovat, jak se nám hodí, což by s výukou ve škole nebylo možné skloubit. K tomu máme online hodiny z hlavních předmětů. Vždycky se nám potvrdilo, že když se u něho projevovaly tyhle horší stavy, měl špatné výsledky a hodnoty fenylalaninu byly buď moc vysoké, nebo naopak nízké, což je taky velký problém. V lednu tohoto roku nám dokonce*

zavolali, že máme neměřitelné hodnoty. Měl by mít hladiny pod 400 μmol/l PHE, přičemž v přirozené stravě má 530 mg PHE, ale spíš máme mnohem méně. Nedovedu si představit, že by dokázal fungovat s trvale vysokými hladinami, to je nemyslitelné, protože velmi ovlivňují jak psychiku jedince, tak kognitivní funkce.“ (Markova matka, ústní sdělení, 25. 2. 2020)

Matka také potvrzuje, že se Markovi často střídají nálady, což podle ní nesouvisí pouze s vysokou hladinou, ale celkově s fenylketonurií. Jak sama tvrdí, zažívají lepší i horší období. Před dvěma lety se u Marka dokonce objevovaly i myšlenky na sebevraždu, které se střídaly s veselými náladami a objevovaly se v cyklech. Podle matky to může být i tím, že každý člověk si v životě hledá něco, co viní za svoje nezdary. Člověka, který trpí nějakou poruchou, nejspíše v první řadě napadne shazovat vinu právě na ni.

Co se týká Markovy práce s chybou a celkově postupů při osobních nezdarech, bohužel se snadno vzdává. Nechce si opravit, co se mu nepovede. Tuto tendenci má jak v osobním životě, tak při učení. *„Když se učíme například matematiku a udělá chybu, nevadí mu to, nemá potřebu přijít na to, proč chybu udělal, a snažit se ji napravit. Když něco neví, a to myslím obecně, tak k tomu tak přistupuje, nemá tu tendenci, že by se to chtěl dozvědět.“* (Markova matka, ústní sdělení, 25. 2. 2020)

Přístup rodičů k jeho prospěchu fenylketonurie rozhodně ovlivnila. Díky nemoci poznali hodnotu zdraví, a i přes všechny úspěchy či neúspěchy světa pro ně bude jeho zdraví vždy nejdůležitější.

Markovi se nedostávalo vždy pouze domácího vzdělávání. Úspěšně dochodil mateřskou školu, kde probíhalo vše bez větších problémů. Matka mu dávala jídlo, které mu paní kuchařky ohřívaly, a po určité době v jeho dietě nikdo nespatoval sebemenší problém. Děti mu naopak jídlo často záviděly, protože matka nenásledovala jídelníček, ale vařila Markovi podle sebe a jeho jídlo dětem kolikrát přišlo lepší než to jejich. Podle rodičů je to hodně zásluha učitelek a jejich přístupu, se kterým byli většinou spokojeni. Co rodiče ale vyhodnotili jako velmi špatný přístup bylo, když děti jely se školkou na školu v přírodě a Marek byl jednou učitelkou odmítnut, protože starat se o jeho dietu byla pro ni „starost navíc.“

Do klasické školy chodil tři roky. Od začátku jeho školní docházky se ale bohužel objevovaly problémy, nedokázal se aklimatizovat. Spolužákům bylo „trnem v oku,“ že Marek má dietu a nosí si jiné svačiny. To se jim nelíbilo a svačiny mu soustavně kradli a schovávali, což znamenalo, že Marek byl celé dny o hladu. Důležité je zmínit, že hladovění s dietou při fenylketonurii není možné. Pokud má člověk hlad, tělo si samo vyrábí fenylalanin a hladiny stoupají, což je v takhle nízkém věku obzvláště nežádoucí.

Fakt, že se jedná o spíše do sebe uzavřené dítě, které často neprojevuje své emoce, nevyhledává mnoho kamarádů a k tomu má odlišnou stravu, byl pro děti od první třídy důvod k posměškům, které nakonec vyvrcholily až v šikanu.

„Rozhodli jsme se Marka vzít ze školy a vzdělávat ho doma, protože ve třetí třídě už chování spolužáků bylo neúnosné. Marek chodil domu pokousaný, poštipaný, s modřinami a celý hladový. Jednalo se o problémovější třídu, vzpomínám si, jak mi Marek vyprávěl, že není nic divného, když ve třídě létají židle vzduchem a žáci nikoho nerespektují. Je až s údivem, kam jsou schopny zajít děti v první třídě. Problém byl také v tom, že třídní učitelka o tom všem věděla, o fenylketonurii i příčině šikany, nikdy to ale nijak více neřešila. Nebylo tedy zbylí.“
(Markova matka, ústní sdělení, 25. 2. 2020)

V kamarádkých vztazích ohledně fenylketonurie problémy nemá. Důležité je ale zmínit, že Marek není moc družný, spíše má virtuální kamarády přes počítač, se kterými hraje hry a v reálném životě je spíše samotář.

„Fenylketonurie ovlivnila spíše náš život jako celé rodiny. Bez předem připraveného jídla a nízkobílkovinných výrobků není možné nikam vyjet, cestování nepřichází příliš v úvahu. Jednou jsme však vyjeli, Marek tam mohl jíst pouze hranolky a zeleninu a bylo vidět, že to na něj působí, ačkoliv se tvářil rezignovaně. Mohu říct, že on si z toho až tolik těžkou hlavu nedělá, protože pořád věří, že postupem času vědci vyvinou nějaký prášek, který by mu umožnil najíst se tím, co by chtěl a prášek by za něj fenylalanin zpracoval. Takovýto prášek je už ve fázi testování, takže kdo ví. To mu ale dává velkou naději a sílu, jak s tím bojovat. Jeho ambice a sny fenylketonurie nijak neovlivnila, protože v tomhle věku jich zatím moc nemá. Kdyby fenylketonurii neměl, asi by neměl problémy ve škole a mohl by do ní chodit. A jsem si jistá, že i jeho psychika by byla o mnoho lepší. Myslím si,

že právě fenylketonurie hodně formovala jeho povahu. Uvědomuje si více rizika svého chování i chování ostatních.“ (Markova matka, ústní sdělení, 25. 2. 2020)

8.7 Případová studie Anety, 15 let, devátý ročník základní školy

Aneta se narodila v roce 2005 ve Fakultní nemocnici v Kolíně. Má dva straší bratry. Ani jeden z nich netrpí fenyلكetonurií. U staršího z nich byla diagnostikována poporodní paréza a slabá dětská mozková obrna, což vedlo k ochrnutí ruky. V patnácti letech mu lékaři diagnostikovali špatnou srážlivost krve.

Anetin porod proběhl standardně, žádné komplikace nenastaly. Po narození jí byl proveden novorozenecký screening a poté byla po čtyřech dnech od narození s matkou propuštěna domů. Jelikož byla Aneta zaregistrovaná u dětské lékařky v Praze, přijela si ji prohlédnout k nim domů, ale mezitím rodičům volali z nemocnice, aby se okamžitě dostavili.

Informace o tom, že má Aneta vysoký poměr bílkovin v těle, byly nejprve vysvětleny dětské lékařce. Zdravé děti mají poměr fenylalaninu v krvi do 200 umol, Aneta měla 2800 umol/l. Při takto vysokých hladinách si lékaři mysleli, že se někde stala chyba, tudíž, že jsou výsledky vadné. Po opakovaných testech se ale potvrdily. Dětská lékařka tedy vysvětlila rodině, v jaké jsou situaci a co toto zjištění znamená do budoucna. Druhý den byla matka s Anetou hospitalizována v Praze ve Všeobecné fakultní nemocnici na Karlově, kde si je přebrali lékaři z ambulance dědičných metabolických poruch.

Lékaři matce oznámili, že je čeká hospitalizace. Neměli nic s sebou a doma na matku čekali dva synové, o které se tak rychle neměl kdo postarat. Matka byla na výchovu tří dětí téměř sama, protože její tehdejší manžel jezdil s mezinárodní kamionovou dopravou a většinu času nebyl doma. Zachvátila ji tedy nepopsatelná panika a beznaděj ze strachu, jak se věci budou vyvíjet dál a co všechno tato neznámá diagnóza bude pro Anetu a rodinu jako do budoucna znamenat.

Po dvoutýdenní hospitalizaci Anetu s matkou propustili domů, přičemž Aneta byla vyživována částečně Nutrilonem a částečně nízkobílkovinným novorozeneckým mlékem Milupou. S tím se pojilo neustálé odvažování a počítání, kolik Milupy a kolik Nutrilonu Aneta vypila, kolik jí chybělo, kolik vážila před a kolik po vypití mléka. Dále jí zjistili, že nemá vyvinutá kyčelní jádérka, tudíž musela dostat speciální řemínky, aby nemusela jít na operaci.

Vyrovnaní se s neznámou diagnózou bylo těžké pro celou rodinu. Matka se s ní dodnes pořádně nevyrovnala, jak uvádí. Cítila se špatně, když jí kamarádky volaly a sdělovaly jí, že jejich dítě už jí příkrmy. Ptaly se, jak to má Aneta, a matka raději zalhala, že Aneta už také příkrmy jí, protože jí bylo trapně, když měla sdělit, že je vlastně nikdy jíst nebude. Potvrzuje, že si lhala sama sobě a že pro ni bylo těžké přijmout Anetinu diagnózu, protože nechtěla nikomu vysvětlovat, co mají za problém a proč Aneta nesmí to, co jedí zdravé děti.

Během dětství a dospívání byla Aneta několikrát ročně mnohokrát hospitalizována kvůli špatnému dodržování diety, hladiny fenylalaninu se dostávaly vysoko nad doporučenou normu. Běžně se stávalo, že z trouby zmizelo jídlo, které nebylo určené pro Anetu, a hladiny se skokově zvedaly. „*Byly doby, kdy z půl roku byla doma třeba jen dva týdny a zbytek trávil v nemocnici, kde na její stravovací režim dohlíželi lékaři. Ve třinácti letech začalo sebepoškozování z důvodu, že se Aneta nedokázala vyrovnat a sžít s faktem, že trpí fenylketonurií. Docházíme tedy na ambulantní léčbu k psychiatrovi a Anetě byly předepsány antidepressiva, po kterých se situace zlepšila.*“ (Anetina matka, ústní sdělení, 3. 3. 2020)

8.7.1 Školní úspěšnost Anety z jejího pohledu

Aneta je žákyní devátého ročníku základní školy. Tato základní škola je v pořadí druhá, kterou Aneta navštěvuje, na první stupeň docházela do jiné základní školy. Kvůli přestěhování ji však musela změnit.

Při zahájení rozhovoru a otázce, jestli prožívá nějaké pocity úzkosti, strachu či stresu při přípravě na vyučování, nebo dokonce pocitu, že nebude dobrá tak, jako její spolužáci, odpovídá Aneta vesměs záporně. „*Samozřejmě se objevují situace, kdy se rozklepu, kdy mě přepadne strach, ale nestává se to moc často a asi to ani nedávám za vinu fenylketonurii. V tomto ohledu se na mě fenylketonurie nijak zvlášť nepodepsala. Pocity méněcennosti také netrpím.*“ (Aneta, ústní sdělení, 3. 3. 2020)

Při učení se neučí z učebnic, nejvíce jí pomáhá si výpisky znovu přepsat a podtrhnout si je. Když se učí na test o rozsahu dvou stran v sešitě, trvá jí to asi hodinu. Informace se učí zásadně nazpaměť. Její nejoblíbenější předmět je zeměpis, který se učit nemusí. Stačí jí si učivo přečíst před hodinou. Nejvíce „bojuje“ s jazyky – český jazyk, anglický jazyk, německý jazyk a s matematikou. V jazycích má největší problém s gramatikou, zvládne se naučit pravidla, ale nedokáže naučená pravidla aplikovat. Jediné, co jí v jazycích nečiní potíže, jsou slovíčka, která se může naučit nazpaměť, často ale plete anglická a německá slovíčka dohromady. Učivo základní školy jako takové jí přijde hodně náročné, což nedává za vinu fenylketonurii. V mnoha ohledech jí přijde zbytečné.

Přiznává, že když má vysoké hladiny, je hodně unavená, ve škole jí to nejde, učení příliš nezvládá a často ho odkládá, protože ví, že to v tuto chvíli je stejně zbytečné. Navíc je hodně vzteklá. Všimá si, že její pozornost a soustředěnost při vysokých hladinách značně klesá. Je pro ni problém si informace zapamatovat a věci, které by se normálně naučila v řádu minut, najednou nemůže dostat do hlavy. Snaha končí bezvýsledně. Ve škole se začnou objevovat horší známky než obvykle a to trvá, dokud se hladiny zase neustálí. Režim při učení nemá, možná i proto, že je těžké ho skloubit s často vysokými hladinami. Na vysvědčení v prvním pololetí měla šest čtyřek. Několikrát byla i neklasifikována, protože bývá několikrát ročně hospitalizována kvůli špatným hladinám. Do nemocnice docházel učitel, který byl v kontaktu se základní školou, a Aneta se tak dále vzdělávala v nemocnici. Výsledky jí nakonec na základní škole, kam dochází, neuznali.

„Musím se přiznat, že když se mi ve škole něco nepovede, nejčastěji to vzdám. Nechci se už snažit dál. Asi mi to nepřijde důležité. Nemám motivaci chyby napravovat. Jsem v tom asi hodně laxní. Jiné to je ale v osobním životě. Tam mě mrzí, když se mi něco nepovede, ta motivace chybu napravit a poučit se z ní je mnohem větší.“ (Aneta, ústní sdělení, 3. 3. 2020)

Anetina matka je chápavá a Aneta si je vědoma, že matka nelpí na známkách, spíše si přeje, aby Aneta měla hladiny v normě a byla psychicky i fyzicky zdravá. Aneta tvrdí, že matce nevadilo, když dostala pětky, ani když teď dostává čtyřky, protože jsou to pořád „jen“ známky. Prospěch není to nejdůležitější.

Za svou už téměř devítiletou školní docházku se setkala se špatným zážitkem ze strany spolužáků, který směřoval k její dietě ve druhé třídě. Děti se jí smály, že pije preparáty, které „smrdí“ a že její jídlo vypadá „nechutně,“ načež se Aneta bránila tím, že to nemohou pochopit, když to nezkusily a že jí jejich jídlo také nepříjde zrovna vábné, ale že je za to nesoudí. Spolužačka jí dokonce tak dlouho nutila sníst čokoládu, že Aneta podlehla, čokoládu snědla a během chvíle natekla na rukou i v obličeji. Podle jejích slov šlo o reakci, která nastala z důvodu fenylylketonurie. Učitelé to neřešili. O Anetinu dietu se nikdy nezajímali. V této situaci, kdy Aneta byla celá nateklá, ani nedali matce vědět, aby si pro ni přijela, pouze ji přesunuli do družiny, kde si měla lehnout a čekat, až otok zmizí. Naštěstí ale všechno dobře dopadlo. Brzy po tomto incidentu přestoupila na jinou školu a už se nikdy nesesetkala s nechtěnými reakcemi, či dokonce posměšky ze stran spolužáků, kteří se jí naučili brát takovou, jaká je. Naopak, když někdo slaví narozeniny, dopředu se ptá, jaké sladkosti Aneta může, aby si mohla dát s nimi a nemusela na se na ně jen dívat.

Třídní učitel na současné škole o problémech s fenylylketonurií ví. Ví i o krátkodobé paměti, kterou trpí, dávají na ni ve škole pozor, aby pila preparát, dříve na ní hodně dohlížel i v jídle, aby neujídala potraviny, které nesmí, ale úlevy v učení nemá.

Na otázku, v jakém smyslu ovlivnila fenylylketonurie její život, odpovídá jasně. „*Nedokážu se vyrovnat s tím, že musím jíst pouze nízkobílkovinné potraviny a nemůžu jíst to, co bych opravdu chtěla. Z toho důvodu s fenylylketonurií tolik bojuji. Omezuje mě vážit si jídlo a počítat ho. Nemůžu odjet, kam bych chtěla. Dívám se na ostatní v restauraci, jak jedí to, co bych si také chtěla dát, ale nemůžu. Nemůžu vlastně téměř nic. Pouze hranolky. Také mi vadí připravovat si aminokyselinový preparát, který nelibně páchne a je chuťově velmi ošklivý. Kromě toho jídla jsem se ale kvůli fenylylketonurii nemusela ničeho jiného vzdát. Jaká bych byla bez fenylylketonurie? Asi bych se začala lépe učit. Myslím si, že kdybych fenylylketonurii neměla, měla bych ve škole mnohem lepší prospěch a netrávila bych spoustu času po nemocnicích.*“ (Aneta, ústní sdělení, 3. 3. 2020)

8.7.2 Školní úspěšnost Anety – výpověď matky

Fenylketonurie se do školní úspěšnosti Anety hodně promítá. Často je vzteklá, když má vysoké hladiny, a jde si lehnout, je schopna prospat hodiny, je hodně unavená. Nechává ji z toho vyspat, protože jakékoli učení nemá cenu. Podle svých slov trvá asi tak dva dny, než hladina klesne tak, aby bylo možné najet zpět na normální režim.

Když se učí s vyššími hladinami, je vidět, že jí učení jde hůře, mnohem déle jí to trvá, není schopna si větší celky zapamatovat, je vzteklá a podrážděná. Přicházejí chvíle, kdy začíná být „naštvaná na celý svět“, přicházejí slova, že se učit nebude, protože to k životu stejně nepotřebuje. Skutečnost, že dostane špatnou známku, ji činí klidnou, k učení a k možnému neúspěchu má laxní přístup. Největší problém jí činí naučit se jazyky a matematiku.

„Zajímavé u Anety je, že když se jí něco nepovede ve škole, nemá potřebu si to opravit, nemá tendenci se zlepšovat, nezáleží jí na jejím úspěchu. Jinak se ale věci mají, když pochybí v osobním životě. Nereaguje na chybu odevzdaně, ba naopak, snaží se věci napravit a jde si za tím, co chce a o co se snaží.“
(Anetina matka, ústní sdělení, 3. 3. 2020)

Na otázku, jak na Anetinu školní úspěšnost matka reaguje, se nerozmýšlela ani vteřinu: *„Nejpřednější v životě je pro mě Anetino zdraví, zdraví všech mých dětí. Víte, každý člověk nemůže být inteligentní. Ne každý má „shůry dáno.“ Vzhledem k tomu, že Anetiny hladiny fenylalaninu jsou velmi často špatné, ve škole jí to nejde. Mozek už je zasažen fenylalaninem, který na něj u člověka s fenylketonurií působí toxicky. Pokud Aneta projde školu se čtyřkami a dostane se na učební obor, který dodělá a bude mít výuční list, já budu spokojená. Hlavně, že hladiny fenylalaninu bude mít v mezích normy a nebude na plenách. Škola je pro mě to poslední. Na té život nestojí. Zdraví je to, o co v životě opravdu jde.“*
(Anetina matka, ústní sdělení, 3. 3. 2020)

Vzhledem k tomu, že Aneta má ve škole značné problémy s učením, učitelé jsou seznámeni s Anetinou diagnózou a vědí, jaké komplikace mohou nastat a nastávají v případě, že Aneta dietu porušuje. Aneta je dokonce učiteli kontrolována, zda pije preparát, a učitelé jsou v kontaktu s matkou. Úlevy ve škole

ani zvláštní přístup učitelů nemá. Dříve, když tomu tak nebylo, Aneta si často kupovala rohlíky, které si dávala ke svačině místo své svačiny.

Co se týká spolužáků, až na jedinou výjimku na bývalé základní škole, kde se jí spolužáci kvůli jídlu a preparátu posmívali, a spolužačka ji dokonce ve druhé třídě nutila k tomu, aby snědla čokoládu, se její matka s jiným případem posměšků či šikany nesetkala. Možná je to dané i tím, že Aneta se více baví s kluky, kteří takové „malichernosti“ až tolik neřeší.

„Fenylketonurie rozhodně ovlivnila Anetin život, což je dáno už tím, že jsme se s tím dodnes vlastně obě nedokázaly opravdu vyrovnat a sžít se s tím. Kdyby fenylketonurii neměla, rozhodně by nestrávila značnou část svého života po nemocnicích a možná by ani nemusela brát antidepresiva z důvodu sebepoškozování, které začalo proto, že ve věku třinácti let rezignovala a nebyla vyrovnaná s faktem, že má fenylketonurii a že nikdy nebude moct jíst nic, co by si opravdu přála.

Náš život by byl dále jednodušší v tom, že bychom se obě nemusely pořád ohlížet na stravu, co kde bude jíst, a mohly bychom vyrazit, kam bychom chtěly. Nebyl by problém naplánovat dovolené a nebylo by potřeba mít s sebou zavazadlo navíc s Anetinými potravinami. Když to vezmu kolem a kolem, tohle jsou ale maličkosti, se kterými se dá žít. Pro mě by bylo klíčové, že by její psychický život byl lepší a že by jako člověk byla vyrovnanější a žila by šťastnější život. To bych jí moc přála.“ (Anetina matka, ústní sdělení, 3. 3. 2020)

Podle Anetiny matky se však situace pomalu zlepšuje. Již rok si fyzicky neubližuje a snaží se dietu více dodržovat. Motivuje ji to, že od září nastupuje na střední školu – odborné učiliště, obor „Sociální pečovatelka“, který je uzpůsobený pro děti se zdravotními potížemi. Do této školy dochází děti mentálně retardované, děti s fenylketonurií, nevidomé děti atd. Vychovatelky navíc matce zaručily, že budou na Anetu dávat pozor, budou kontrolovat, co jí a kolik pije preparátu. Anetu to motivuje už z toho důvodu, že jí to dodává pocit, že už bude „dospělá“ a bude se na ni tak pohlížet. To ji vede k tomu, aby se více věnovala vážení a počítání stravy. Asi největší posun, který v dietě nastal, bylo, když si našla o tři roky staršího přítele, díky kterému se snaží dietu dodržovat už z toho důvodu, aby nebyla často hospitalizována a mohli spolu trávit více času.

Přítel jí podle matčina názoru dodává sílu a ví díky němu, že není na všechno sama, což je v tomhle věku pro dospívající lidi velmi důležité. Ten pocit, že někoho na světě mají, že k někomu patří, že nejsou sami, pro ně znamená opravdu mnoho.

8.8 Případová studie Martiny, 12 let, 7. ročník základní školy

Martina se narodila v roce 2007. Má starší sestru a staršího bratra, kteří netrpí fenylketonurií. Narodila se doma, jelikož průběh porodu byl natolik rychlý, že matka ani nestihla dojet do porodnice. Během porodu nenastaly žádné komplikace. Po narození byly převezeny do Všeobecné fakultní nemocnice na Karlově, kde jí byl proveden novorozenecký screening. Několik málo dní po propuštění obdržela matka telefonát z nemocnice, že při novorozeneckém screeningu bylo zjištěno vysoké množství fenylalaninu v krvi, tudíž matka s dcerou opět musely nastoupit do nemocnice. V nemocnici pobýly asi týden.

Co se týká způsobu sdělení a vysvětlení diagnózy po příjezdu na kliniku, nebyl příliš profesionální. Matce informace o této dědičné metabolické poruše sděloval mladý doktor, který sám moc nevěděl, tápal, oč se vlastně jedná, přičemž vznikla zvláštní situace, kdy ho o diagnóze poučila spíše matka, která shodou okolností pracuje v nemocnici na oddělení nefrologie a o fenylketonurii už dříve zaslechla a po telefonátu z nemocnice si informace sama vyhledávala. Pro rodinu bylo těžké se s onemocněním sžít, protože se jim nedostávaly informace v čase, kdy je potřebovali. Situace se změnila až v době, kdy přešli do péče jiného lékaře, jehož přístup byl vstřícný, dokázal rodině poradit a pomoci ve věcech, v kterých si nebyli jistí. Martina trpí lehčí formou fenylketonurie. Její příjem fenylalaninu v přirozené stravě je tedy větší než u pacientů s klasickou fenylketonurií. Jako novorozeně byla tedy zčásti kojena mateřským mlékem a zčásti dokrmována nízkobílkovinným mlékem Milupa.

Jak čas ubíhal, rodina si postupně zvykala na dceřinu dietu, upravení jídelníčku i propočítávání a odvažování stravy. Pro rodiče však bylo těžké, že jediný, kdo se se situací nebyl schopen vyrovnat, byla otcova matka, tedy Martiny babička. Brala fenylketonurii jako pochybení matky. Často se z její strany objevovaly schválnosti, které dělala Martině, například když jí přikládala pod nos salám a říkala jí: „*Podívej, jak voní, ten ty si ale nikdy nedáš.*“ Tyto chvíle byly pro rodinu velmi těžké.

8.8.1 Školní úspěšnost Martiny z jejího pohledu

Martina navštěvuje sedmý ročník základní školy. Podle svých slov patří mezi průměrné žáky. Na otázku, zda během učení a přípravy na vyučování pocítuje strach, úzkost či obavy, že nebude tak dobrá jako její spolužáci, odpovídá kladně. Martina se bojí, že dostane špatnou známku, což se při vysokých hladinách fenylalaninu stává, i když se učení intenzivně věnuje a učí se až už s matkou, či sama dvě i více hodin. Martina uznává, že jí příprava na vyučování trvá mnohem déle než jejím spolužákům, kteří netrpí fenylketonurií. Přiznává tedy, že pocity méněcennosti se objevují.

Způsob, kterým se Martina učí, je následující. Výpisky ze sešitu si čte nahlas a snaží se informace zapamatovat. Informace si podtrhává a učí se je částečně nazpaměť. Když má vysoké hladiny a je podrážděná, unavená a pocítuje nechuť k učení, tak to vzdá a učení odloží. Nezažila si žádnou techniku, která by jí pomáhala s těmito stavy bojovat. Její režim při fenylketonurii se nijak nepromítá do jejího školního života. Žádné zažití postupy, režimy nemá.

Martina tvrdí, že její pozornost je horší nejen díky vysokým hladinám, ale pocítuje problémy i za normálu. Pozornost jí často utíká, těžko se soustředí, což dává za vinu i tomu, že se nemůže naučit větší celky a učení jí pak trvá i několik hodin s výsledkem, který ne vždy bývá žádoucí. Stává se, že i když věnovala učení celé odpoledne, ráno si z naučených informací téměř nic nepamatuje. Zapamatování, uchování a následné vybavení si větších celků je velmi obtížné. Tyto komplikace už vnímá jak při normálních, tak při vysokých hladinách.

Její nejoblíbenější předmět je výtvarná výchova, se kterou mívala kdysi problém, ale dnes je její malování více než obstojné, jak říká. Z hlavnějších předmětů jí nejvíce baví výchova ke zdraví. Nejhorší předměty jsou matematika a zeměpis, přičemž s matematikou má problém. Fenylketonurie se do jejího školního života a přípravy na vyučování promítá a tvrdí, že kdyby fenylketonurii neměla, učení by bylo snadnější a její školní život jednodušší. Učení by jí nejspíš trvalo kratší dobu a informace by snadněji „dostávala do hlavy“. Nyní se na test se zeměpisu o rozsahu cca 5 malých stran v sešitě učí nejméně 2 hodiny. Co se týká jazyků, je pro ni jednodušší se naučit slovíčka nazpaměť než aplikovat gramatická pravidla.

Nedávno bylo období, kdy se v nemocnici snažili zvýšit její příjem fenylalaninu v přirozené stravě, přičemž hladiny byly často vysoké a její prospěch v matematice se zhoršil až o dva stupně. Na vysvědčení v pololetí měla jednu čtyřku, a to z matematiky. Ten propad byl výrazný, protože ještě do páté třídy měla samé jedničky, v pololetí šesté třídy měla maximálně tři dvojky, pak jí vylétly hladiny a prospěch šel rapidně dolů. Jedničky vyměnily trojky a následně ona zmiňovaná čtyřka z matematiky. Učivo ji přijde těžší, záleží ale jak v kterých předmětech.

Při neúspěchu ve škole, například když dostane špatnou známku, sama přiznává, že nepocítuje potřeby si známky vylepšit, a chyby tak napravit. Naopak si říká, že to tak prostě je a nemá cenu se snažit dál. Tento přístup je však odlišný v osobním životě, kde jí na věcech mnohem více záleží, pokaždé vyvíjí snahu ke zlepšení neúspěchu a napravení chyby, protože v tom vidí větší smysl. Škola pro ni není tolik důležitá.

Podle Martiny od ní rodiče požadují dobrý prospěch a snaží se, aby ve škole prospívala, často se s ní učí, pomáhají jí a k opravení chyb, které ona sama vzdala, jí často vedou. Souhlasí ale, že ať už ten prospěch bude jakýkoliv, pro rodiče je klíčové zdraví a její psychická pohoda.

Martina se nikdy nesešla s posměšky a narážkami spolužáků či přátel. Vzhledem k tomu, že matka edukovala třídu s paní učitelkou už na prvním stupni, v tomto ohledu nikdy nenastal problém a Martina se nikdy necítila v kolektivu odstrčeně či nechtěně. Jediné, s čím se setkala, byl údiv okolí, že její stejné potraviny jako oni. Nikdy to však nebylo spojeno s posměšky či výčitkami. Učitelé na druhém stupni se o fenylketonurii nikdy nezajímali. Žádné úlevy nemá.

„Existuje několik věcí, kterých jsem se kvůli fenylketonurii musela vzdát, tedy stály v cestě mým snům. Nemohla jsem nikdy a stále nemůžu jezdit na výlety, ať už dvoudenní výlety se třídou, nebo dovolené s rodiči. Vždycky bylo těžké vybrat místo, kde by bylo možné připravovat moji stravu, a navíc bylo nutné s sebou vozit zavazadlo navíc, které obsahovalo moje nízkobílkovinné potraviny. Každý týden jsem musela nosit jídelníčky do školy a na obědy už chodím domů. To mi brání v navštěvování kroužků, které jsou po škole a děti je navštěvují hned po obědě ve školní jídelně. Já musím jet domů a kroužky nestíhám a když už do nějakého

chodím, je problém s nimi jezdit na různá soustředění.“
(Martina, ústní sdělení, 10. 3. 2020)

Na otázku, jaký by byl její život bez fenylketonurie, odpovídá okamžitě. *„Já bez fenylketonurie? To by byla pohádka. Mohla bych jíst, cokoli bych chtěla. Mohla bych jet, kamkoliv bych chtěla, a jsem si jistá, že můj prospěch ve škole by byl lepší. Možná bych pak tu školu měla i radši. Učení by mi šlo jednodušeji a nemusela bych se tolik hodin denně učit. A když už bych se učila, možná by to bylo alespoň k něčemu. Byla by to neskutečná volnost nemuset počítat a vážit stravu a nerozmýšlet si každý večer před spaním, co budu zítra jíst a zda se vejdu do denní tolerance. Zmizely by veškeré moje strachy a život by byl ve všech ohledech jednodušší. Budu doufat, že jednou opravdu přijde nějaký prášek, který když spolknou, tak budu moct sníst všechno, co chci bez jakéhokoliv omezení, ale kdo ví. Možná jednou.“* (Martina, ústní sdělení, 10. 3. 2020)

8.8.2 Školní úspěšnost Martiny – výpověď matky

Podle matky se vysoké hladiny velmi odrážejí na Martinině učení a přípravě na vyučování. Je výrazně zhoršena pozornost, schopnost zapamatování si informací a následného vybavení. Učí se nazpaměť. *„Krátce po naučení si ještě nějaké informace pamatuje, ráno už to ale vypadá, jako by se nic neučila. Všechno se jí z hlavy přes noc vykouří a veškerá snaha byla marná. O to víc nás to mrzí, když jsme tomu daly několik hodin a výsledek byl stejně špatný.“* (Matka Martiny, ústní sdělení, 10. 3. 2020) Je také důležité, aby se učila menší celky a častěji, protože si není schopna zapamatovat více učiva najednou.

Co se s vysokými hladinami také pojí, je velká podrážděnost, náladovost a tendence věci vzdávat. V tu chvíli jí nic nezajímá a všechno je jí jedno, protože učení je podle ní stejně zbytečné.

Je potřeba říct, že pokud jsou hladiny v normě, tyto stavy podrážděnosti a obtíží při učení se neobjevují. Martina má vysokou toleranci – 1050 mg fenylalaninu v přirozené stravě, hladiny jsou často dobré, ale když se objeví vysoká hladina, ihned se to projeví ve škole a v jejím přístupu k ní. Najednou je škola a všechno okolo ní zbytečné. Podle matky je to hodně proto, že i když se spolu

při vysokých hladinách učí třeba i několik hodin denně, výsledek je stejně „nulový“. To Martinu vybízí k myšlenkám, že učení je tedy stejně zbytečné, protože nevede k lepším známám.

Na zlepšení paměti Martina používá EYE Q, což je podpůrný přípravek, který obsahuje rybí tuk a omega 3 mastné kyseliny, bez kterého si dnes učení se neumí představit. *„Když začala chodit do první třídy a měla se naučit báseň o jednom odstavci, maximálně dvou, trvalo to tři týdny. Za tuto dobu byla schopna se naučit poměrně krátkou báseň. Pomohlo jí to i v její největší zálibě, což je kreslení. Předtím nebyla schopna kromě čar nakreslit nic, nemohla natrénovat kresbu postavy do školy. Po nějaké době užívání přišla a přinesla mi nakreslenou lilii. Dneska mohu říct, že kreslí velmi obstojně. A za to jsme vděční právě tomuto přípravku. Po dobu, kdy ho neužívá, přichází propad a s dalšími tabletami se zase zlepšuje, což tvrdí i ostatní matky dětí s fenylketonurií. V době, kdy trpěla těmito obtížemi, měla dobré hladiny, ale odrazil se v tom i fakt, že Martina trpí poruchou učení, a to dysgrafií, má tudíž úlevy v českém jazyce. Měla by mít úlevy i v matematice, ale jelikož matka dostala „pomůcky,“ jak se naučit na testy, v pedagogicko—psychologické poradně a na naučení Martina měla rok, testy jí vyšly dobře, takže úlevy v matematice nemá. Paradoxem ovšem je, že Martina nemá téměř žádnou představivost a má problém vytvořit jakékoliv tvary. Například krychli, není schopna to zvládnout ani si představit, ani nakreslit.“* (Matka Martiny, ústní sdělení, 10. 3. 2020)

Martina je typ člověka, kterému když se něco nepovede, lehce to vzdá. To však platí hlavně u školy a učení. Vzhledem k tomu, že vidí, kolik času a snahy do učení dala a výsledek byl stejně špatný, jako kdyby se neučila ani minutu, nemá tendence si chyby opravovat, snažit se o lepší výsledky. Matka se však vždy snaží, aby se to Martina doučila a přiznává, že ve chvíli, kdy látku hodně opakuje a věnují jí opravdu hodně času, vidí pokroky. Věnují učení potřebný čas bez ohledu na to, jak dlouho to trvá, což ovšem Martinu nebaví a po několika hodinách učení je pochopitelně vyčerpaná.

„Když bych měla mluvit o svém přístupu k dceřinému úspěchu či neúspěchu, jsem samozřejmě ráda, když jí to jde, když se úsilí vložené do učení vrací. A je mi samozřejmě líto, když jí to nejde. Kdyby to ovšem opravdu nešlo, na hlavu se z toho nepostavím. Přeji si hlavně to, aby byla v pořádku. Jestli bude vysokoškolsky vzdělaná, nebo jestli bude vařit někde v kuchyni, na tom asi stejně nezáleží. Není to ukazatel spokojenosti člověka. Pro mě je důležité, jak se ona sama cítí a jestli se tak bude cítit s vysokoškolským diplomem nebo bez něj, to už mě tolik netrápí.“
(Matka Martiny, ústní sdělení, 10.3.2020)

S Martininým tvrzením, že ve škole patří k průměrným žákům, matka souhlasí, ale zároveň si myslí, že má na víc. Učivo jí přijde náročné podle toho, jak jí to baví. Když má látku, která ji zajímá, dokáže se ji naučit lépe a rychleji. Pokud se jedná o něco, co jí není vůbec blízké, nastávají komplikace a již zmíněné intenzivní učení na každý test.

Většina Martinina okolí s faktem, že trpí fenylketonurií, neměla problém. To ale nebyl případ její vlastní babičky, které trvalo roky, než se s tím smířila a začala tuto skutečnost akceptovat a přestala jí dávat na odiv, že je „jiná.“ Martinino okolí, ať už spolužáci, či kamarádi, bylo matkou edukováno a nikdy jí nikdo z nich nedával její odlišnost najevo. Spíš naopak, často jí její jídlo i záviděli. *„Pro případ, že by k takové situaci opravdu došlo, snažila jsem se jí to rozumně vysvětlit, že ne každému se líbí stejné věci, takže ani všichni lidé nemohou jíst stejné jídlo. Kdyby každý dělal, nosil a jedl stejné věci, byla by to nuda. A to, že někomu může přijít divné, že Martina jí něco jiného, ještě neznamená, že je na tom něco špatného, což přijala, a myslím si, že i pochopila.“*
(Matka Martiny, ústní sdělení, 10. 3. 2020)

Když Martina chodila na první stupeň, matka si nemohla přístup učitelů vynachválit. Ve třídě bylo 16 dětí a bylo možné ke každému z nich přistupovat více individuálně. Učitelky tedy věděly, co Martina smí nebo nesmí, a dohlížely na ni, aby si nebrala jídlo od spolužáků a také pila polední dávku preparátu. Když dávala bonbóny za odměnu, dokonce došla za matkou a koupila i variantu pro Martinu, aby nebyla o bonbón ochuzena.

Po přestupu na druhý stupeň se to změnilo. Ve třídě je 34 dětí a učitelé nemají o dětech patřičný přehled, v tomto počtu nemají ani šanci ho mít. V dnešní době má třídní učitelka povědomí o fenylketonurii, diagnóza jí byla sdělena, ale nijak na Martinu nedohlíží, v učení úlevy nemá, kromě českého jazyka, to je ale z důvodu dysgrafie.

A jestli fenylketonurie někdy stála v cestě jejím snům? Zpočátku to bylo kreslení. Chtěla kreslit, ale kromě pár čar tužkou nebyla schopna nic nakreslit. S pomocí matky a podpůrných přípravků kreslení nakonec zvládly a dnes má doma plátno, na které každý den maluje. Co matka vidí jako velkou překážku, je fakt, že nemohou odjet ať už do zahraničí, nebo po České republice bez toho, aniž by s sebou vezli další zavazadlo, ve kterém jsou nízkobílkovinné potraviny. A ani tak to není vždy možné, protože hotelové komplexy, kde není na pokoji lednice a není přístupná kuchyňka, musí být z plánování dovolené jednoznačně vyškrtuty. Nemůže docházet do kroužků, které začínají brzo po vyučování, neboť musí na oběd domů a nikde na ni už nikdo nepočká. Problémem jsou také soustředění, na která by s různými kroužky měla jezdit, ale dieta to často znemožňuje. Celkově fenylketonurii vnímá jako značně limitující.

„Kdyby Martina neměla fenylketonurii, podle mě by její život jiný byl. Jak už ohledně kroužků, tak by také nemusela být pod drobnohledem, nemusela bych ji neustále kontrolovat, měla by více volnosti. Mohla by jít do obchodu a koupit si, na co má chuť, a nemusela by být v tomto ohledu omezována. Myslím si, že i její školní úspěšnost by byla větší, učení by jí šlo lehčeji.“
(Martiny matka, ústní sdělení, 10. 3. 2020)

8.9 Případová studie Lucie, 25 let, poslední ročník magisterského vysokoškolského studia – retrospektivní pohled

Lucie se narodila v roce 1994 jako prostřední ze tří sourozenců. O třináct let starší sestra ani o tři roky mladší bratr netrpí fenylketonurií. V těhotenství se objevovaly komplikace, matce hrozil potrat, a byla tak většinu těhotenství hospitalizována. Vše nakonec dobře dopadlo a Lucie po spontánním porodu přišla na svět. Až na novorozeneckou žloutenku vypadala jako zdravé dítě. Pět dní po narození byl Lucii proveden novorozenecký screening a po dvanácti dnech byla s matkou propuštěna do domácí péče.

Rodiče si doma užívali příchod druhorozené dcery ovšem jen do doby, kdy Lucie při kojení zmodrala a začala se dusit. Rodina se zalekla a okamžitě jeli do nemocnice v Benešově, kde jim po týdenní hospitalizaci nebyli schopni vysvětlit, z jakého důvodu se jejich dcera dusila. Bylo jim tedy oznámeno, že se mohou vrátit domů. Když matka balila věci a manžel už byl na cestě do nemocnice, objevil se ve dveřích lékař, který se matky zeptal, zda už pro ně jede manžel a pokud ano, ať je rychle vyzvedne a jedou neprodleně do Prahy na kliniku dědičných metabolických poruch, jelikož Lucii byla diagnostikována vrozená vada. To bylo vše. Více informací se už zoufalá matka Lucie nedočkala.

V Praze si rodiče přebrali odborníci z metabolického centra a po mnohých vyšetřeních postupně rodičům vysvětlili diagnózu, kterou trpěla jejich dcera. „*Když na nás lékaři mluvili, přišlo mi, jak kdyby mluvili zdálky, nebo přes nějakou clonu, nebyla jsem přes slzy a vzlykot schopna chápat, co že se vlastně děje a co to pro nás jako rodinu, ale hlavně pro budoucí život naší dcery znamená. V tu chvíli jsem byla úplně na dně.*“ (Matka Lucie, ústní sdělení, 13. 3. 2020)

Rodičům bylo řečeno, že jejich dceři v játrech chybí enzym fenylalaninhydroxyláza, který zpracovává aminokyselinu fenylalanin, a že ačkoliv existují případy, které končí mentální retardací, epileptickými záchvaty a neschopností jedince se o sebe postarat, pokud budou vše dodržovat, jak mají, vyškrtnou z Luciina jídelníčku jídla bohatá na bílkoviny a veškerou stravu budou pečlivě odvažovat a propočítávat, z Lucie vyrostе dívka s možností plnohodnotného života a porucha, kterou trpí, na ní nebude nijak znát.

„Vyrovnat se s touto neznámou diagnózou bylo těžké. Všechny informace pro nás byly nové a báli jsme se, že uděláme chybu, která by mohla naši dceři zničit nebo značně zkomplikovat život. Strach byl obrovský. Jak ale čas utíkal, zvykli jsme si na neustálé vážení a počítání. Když byla Lucie na mléku, museli jsme ji vážit před jídlem a neprodleně po něm, museli jsme vážit mléko, všechno poctivě počítat. Bylo to náročné, ale vidina toho, že z naší dcery může vyrůst prospívající dívka s šancí na vystudování a možností plnohodnotného života, jaký budou žít její vrstevníci, nás hnalo dál. To pro nás bylo v tu chvíli nejdůležitější. A myslím, že můžu říct, že to se povedlo.“ (Matka Lucie, ústní sdělení, 15. 3. 2020)

8.9.1 Školní úspěšnost z pohledu Lucie, retrospektivní pohled

Lucie dnes dokončuje vysokoškolský magisterský obor a současně učí na základní škole anglický jazyk. Podle svých slov jak na základní, tak střední škole vždy patřila mezi nejlepší žáky. Ne vždy to však bylo jednoduché.

Když chodila na základní školu, vzpomíná si, že ačkoliv prospívala vždy s vyznamenáním, nezářka se objevovaly pocity strachu, že neuspěje. Na základní škole patřila k těm žákům, kteří nemuseli trávit moc času učením, aby známky byly dobré. Vynikala v českém a anglickém jazyce, bavil ji také zeměpis a dějepis. Větší problémy nastávaly v matematice a fyzice, to byly předměty, které pro ni vždy bylo těžké pochopit a často se s tak s otcem matematiku učila. Vždy ale měla jedničky, maximálně dvojku. Vzpomíná si, že v tomto období, kdy jí stravu počítali a vážili rodiče, jí hladiny neskákaly tolik, jako když si nad svým stravováním přebrala kontrolu sama. Když však měla vysokou hladinu fenylalaninu, nastávaly potíže a bylo pro ni o to těžší chápat souvislosti. Učení matematiky tedy zabralo vždy mnohem více času. Těžko se soustředila a také paměť byla zhoršena.

Lucie měla vždy tu výhodu, že si vše pamatovala nazpaměť a aby si učivo zapamatovala, stačilo jí si ho třikrát přečíst. Když však měla hladiny vyšší, tato schopnost byla omezena. Pamatuje si však, že ve druhé třídě dostala na konci roku za nejlepší prospěch od paní učitelky knihu se všemi zeměmi světa. Kniha ji bavila tak, že se naučila hlavní města všech států světa. Dnes už si je nepamatuje všechny jako tenkrát, ale tvrdí, že velkou část by stále dala dohromady. Techniky učení, které Lucie používala, bylo tedy převážně učení se nazpaměť.

Situace byla obdobná i na střední škole. Lucie chodila na Obchodní akademii – Ekonomické lyceum, kde také prospívala s vyznamenáním. Předměty, které jí činily občas problém, byla opět matematika, ke které se přidalo ještě účetnictví, z kterého ale nakonec odmaturovala bez problémů. Ani na střední škole se nemusela nějak více učit, přirozeně jí šly jazyky a bavil ji dějepis, zeměpis a společenské vědy, ze kterých následně i maturovala. Přiznává však, že se v této době často objevovaly vysoké hladiny, protože pro ni bylo těžké ve škole občas nezahřešit a nekousnout si od spolužáků bagety či párku v rohlíku, který si ve škole koupili. *„V těchto obdobích jsem hodně pociťovala únavu, mnohem více stresu, bála jsem se, že budu zkoušena třeba z matematiky a že neuspěji. Byla jsem vzteklá a podrážděná a byly doby, kdy jsem byla doslova našťvaná na celý svět. V těchto chvílích mi samozřejmě šlo učení pomaleji, což jsem si pak vyčítala a byla jsem na sebe našťvaná, že jsem zase porušila dietu a teď si odpykávám následky. Vždycky jsem věděla dopředu, co přijde a že mi potom nebude psychicky dobře a možná se zhorší i známky, ale ta touha jíst to, co jedli moji spolužáci, byla větší.“* (Lucie, ústní sdělení, 13. 3. 2020)

Lucie věděla, že když dietu porušila, musí nést následky. Takže i když schopnost její koncentrace byla značně narušena a paměť fungovala hůře, snažila se učit, dokud neměla pocit, že ze zadaného učiva alespoň něco ví. To byl způsob, jak s tím bojovala – snažila se o to více. Přiznává ale, že nikdy neměla režim v učení, který by byl nějakým způsobem podobný režimu v dietě. Jak sama tvrdí, i ten občas porušovala.

Na vysoké škole byla její motivace prospívat největší. *„Upřímně, moc jsem ani nedoufala, že se dostanu na vysokou školu, neměla jsem velké sebevědomí. Od svých asi 18 let jsem měla zafixováno, že tím, jak jsem ne vždy dodržovala dietu, jsem hloupější než moji spolužáci, že můj mozek už byl fenylalaninem zasažen. Ačkoliv jsem odmaturovala, úspěšně ukončila pomaturitní studium na jazykové škole, něco ve mně mi stále našeptávalo, že jsem méně chytrá než mé okolí. A proto fakt, že jsem se na vysokou školu dostala a úspěšně vystudovala bakalářský obor, mě hnal dál. Chtěla jsem všem okolo mě, ale hlavně sama sobě dokázat, že na to mám. Vedla mě touha, že na mě moji rodiče budou moci být pyšní.“* (Lucie, ústní sdělení, 13. 3. 2020)

Tento „motor“, který ji poháněl dál, souvisel také s větší námahou. Dřív pro ni bylo důležité projít, teď ale chtěla mít stejně dobré výsledky jako její spolužáci. V této době trpěla strachem, ale i pocity méněcennosti. Bála se, že nemá na to, aby dostihla své spolužáky, aby byla stejně dobrá jako oni, a moc si to přála. Učení začala věnovat mnohem více času, protože si vsugerovala, že tomu musí dát více, aby byla stejně dobrá jako ostatní spolužáci. V tu chvíli se i hladiny fenylalaninu začaly vracet do mezí normy, už neskákaly, ale byly konstantně kolem 400–600 $\mu\text{mol/l}$, což je při fenylketonurii žádoucí.

„Jsem typ člověka, který nerad dělá chyby a pokud nějakou udělá, snaží se ji napravit – především ve věcech, o které mi opravdu jde. Vzhledem k tomu, že mi o dobrý prospěch vždy šlo, neměla jsem tendenci se vzdávat bez boje, i když uvnitř jsem se sebou často bojovala. Neříkám, že jsem si každou známku chodila opravovat, ale snažila jsem se, aby to příště bylo lepší, protože když se mi něco nepovedlo, těžko jsem se s tím vyrovnávala a vyrovnávám. Je to asi dané právě fenylketonurií. Protože každé pochybení přisuzuji právě jí. Když mám vysoké hladiny, objevují se chvíle, kdy mi přijde, jako bych svět sledovala z opodál, skrz nějakou clonu. Všechno mi přijde tak rozmazané a vzdálené.“
(Lucie, ústní sdělení, 13. 3. 2020)

Na základní škole měla Lucie hodně přátel, kteří se o fenylketonurii zajímali. Vypyтали se jí, co může, co nemůže a co by se stalo, kdyby dietu porušovala. Neposmívali se jí, brali to tak, jak to je. Dokonce se našli i tací, kterým její buchty moc chutnaly a matka občas pekla i pro její kamarádky. To Lucii těšilo. Situace ale nebyla takto příznivá celých devět let. Někdy na druhém stupni si začali odlišné stravy všimnat i ostatní spolužáci, zejména kluci, kteří byli v pubertě a přišlo jim vtipné si z Luciiny svačiny občas udělat legraci. *„Bylo to asi v šesté třídě, seděla jsem s jedním klukem. Když jsem o přestávce vyndala svůj bílý, pórovitý, nízkobílkovinný chléb z pekárny namazaný borůvkovou marmeládou, spolužák se mi doslova začal smát a říkal mi, že jsem prase, co to žeru, že je to nechutné. Od té doby jsem svačiny ve škole nejedla, ale vyhazovala je cestou ze školy. Mamka samozřejmě o ničem nevěděla a svačiny mi dělala dál. Tohle mě tenkrát hodně poznamenalo a celou základní školu jsem se styděla vyndat svou svačinu.“*
(Lucie, ústní sdělení, 13. 3. 2020)

Třídní učitelka o tomto incidentu nevěděla, protože Lucie se nikomu nesvěřila. Styděla se za to. Přístup učitelky byl ale podle slov Lucie skvělý. O fenylketonurii věděla, často situaci konzultovala s rodiči, dávala na Lucii pozor, dokonce jí zařizovala stravu i na výletech. Buď informovala kuchaře, kteří Lucii z nízkobílkovinných potravin vařili, nebo jí pomáhala připravit si jídlo v kuchyňkách. Takhle Lucie mohla vycestovat i v sedmé třídě na hory. Rodiče předem zavolali do hotelu, dohodli se s kuchaři a otec potom jel autem před autobusem, aby dovezl všechny potřebné potraviny a s kuchaři se ještě osobně domluvil. O potížích s pamětí a koncentrací učitelka věděla také, ale nikdy to nemusela nijak více řešit, protože Lucie na základní škole viditelné problémy s prospěchem neměla.

Při otázce, jak se vyrovnávala s fenylketonurií a zda ovlivnila její život, Lucie klopí oči. *„Ani dnes, ve svých pětadvaceti letech nemohu říct, že bych se s fenylketonurií úplně vyrovnala. Ač se snažím, nikdy si asi pořádně nezvyknu, že nemůžu jíst to, co mé okolí. A co víc, nemohu si někam vyjít a když mám hlad, prostě si něco dát. Většinou si totiž nemůžu dát vůbec nic. Je to značně omezující. Buď dietu musím porušit, nebo musím mít vždy něco s sebou. Restaurace ani v dnešní době z velké části nenabízejí nic, co by si mohl člověk s fenylketonurií dát. Nemohu ale říct, že by mi fenylketonurie stála v cestě při mé největší vášni – cestování. Je to hodně limitující, ale vždy jsme to nějak udělali. Musela jsem být předem domluvena s hotelem, zda není problém, aby mi něco uvařili, nebo abych si mohla vzít svoje potraviny, které tam pak budu konzumovat. Když jsem jezdila s rodiči do Chorvatska, ubytovávali jsme se v apartmánech, kde mamka vždy vařila. To znamenalo vézt plný kufr mých potravin, aby se nestalo, že jich bude málo. Měla jsem to štěstí, že i na každé škole, kde jsem studovala, mi vyšli vstříc a dietu mi tam vařili. Ale kdybych si měla představit sebe bez fenylketonurie? Můj život by byl lepší. Jednodušší. Bez neustálého stresu a podceňování se. Víím, že bych dokázala žít mnohem víc naplno než teď. Jsem takový uzlíček nervů, a to je hodně zapříčiněno právě fenylketonurií. Není to ani tolik ta strava, co mi na fenylketonurii nejvíc vadí. Je to moje psychika, kterou jsem si kvůli fenylketonurii vypěstovala. Na druhou stranu se nevzdávám. Víím, že existují lidé, kteří jsou na tom o moc hůř a moje omezení se proti tomu jejich může zdát směšné. Vždy je důležité vážit si toho, co máte, protože jiní jsou na tom mnohem hůř. Já jsem*

hlavně vděčná, že vůbec existuje cesta, jak žít stejný život jako moji vrstevníci.“
(Lucie, ústní sdělení, 13. 3. 2020)

8.9.2 Školní úspěšnost Lucie – výpověď matky

„Ačkoliv byla Lucie po celou dobu své školní docházky premiantem, problémy s učením neměla a na hodiny se téměř nepřipravovala, protože ji učení šlo samo, mohu říct, že pocity strachu a méněcennosti se často objevovaly. Projevovalo se to hlavně v tom, že se neustále obávala, že někdo bude lepší než ona, že není dokonale připravená nebo že bude muset vystupovat před lidmi. Byla si vědoma toho, že když má vysoké hladiny, tak jí trvá naučit se něco, co se ostatní učí chvíli, dvakrát takovou dobu a neustále žije s pocitem, že je hloupá. Vysoké hladiny fenylalaninu ovlivňovaly především její sebevědomí. Nejspíš to nebyly jen vysoké hladiny, pravděpodobně se na tom podílela i genetika, protože zdědila přecitlivělost, emocionalitu a možná až velkou důslednost, ale vysoké hladiny tyto stavy dále prohlubovaly a když na ni někdo trochu negativně promluvil, už si to nesla dál a méně a méně si věřila, a to se promítalo i do toho, že nechtěla nikde vystoupit, bála se jít si cokoliiv zařídit k učitelce. Spíše než školní úspěšnost byla postížena její psychika kvůli nízkému sebevědomí, ale jsme přesvědčeni, že vliv na tyto pocity a nízké sebevědomí měly právě ty kolísající hladiny fenylalaninu. Někdy vysoké, někdy zase příliš nízké. To se mohlo stát při infektu, ale i při zvýšené vytiženosti ve škole, která vyžadovala větší přípravu a nervová soustava to nezvládala. Psycholožka nedoporučila studium vysoké školy, ale vůbec ne kvůli výsledkům, ty byly skvělé, nosili jsme vysvědčení se samými jedničkami nebo minimem dvojek. Nedoporučila ho z toho důvodu, že to psychicky nezvládne, což se i potvrdilo při náročnosti studia. Každá zkouška, každé psaní seminární práce prožívala hodně těžce. I když byla z naší strany neustále podporována, aby si věřila, výsledek nebyl vidět.“ (Matka Lucie, ústní sdělení, 15. 3. 2020)

Přetíženost ve škole a množství učiva se projevovalo tím, že přišla domů a částečně i vlivem rozkolísaných hladin neměla náladu se připravovat, bylo jí „proti srsti“ dělat si přípravu do školy, což nakonec udělala, ale s velkou nechuť a odporem a ty hladiny, které nebyly v optimální rovině, se na tom výrazně podílely. Jednalo se o nechuť a s ní související odkládání věcí a dělání úkolů a učení

na poslední chvíli, čemuž následovala vyšší nervozita a zvýšený stres před podaným výkonem. Příprava byla často dělána narychlo a krátkodobá paměť byla přehlcena informacemi, což dokazuje i to, že výsledek v závěru dobrý byl, ale sama si po chvíli stěžovala, že si z toho nic nepamatuje. To se pravděpodobně dělo proto, že hladiny byly rozkolísané a tělo bojovalo, potřebovalo energii na to, aby mohlo fungovat, a věci, které byly „navíc“, už nezvládalo.

„Ona se tedy něco naučila, poté to na zkoušce vychrlila s pocitem infarktu a udušení a do týdne z toho nevěděla nic. V čem byla ale vždy dobrá, byly detaily, dodnes umí snad všechna hlavní města světa, pamatuje si letopočty, datумы, jména atd. Vždy jsme po ní ale chtěli, aby hladiny opravdu dodržovala, protože jak nám sdělil ošetřující lékař, jakmile se jednou mozkové buňky poškodí, není návratu. Ani kdyby hladiny byly optimální, tak to, co bylo poškozeno, už se nevrátí do původního stavu. Do jejího prospěchu se však vysoké hladiny nepromítaly, protože se vždy dokázala všechno nějak naučit, ten výkon zvládnout, ale pak na ni dopadly veškeré chmury, a i ta doba během učení byla těžká. Jak pro ni, tak pro nás jako okolí.“ (Matka Lucie, ústní sdělení, 15. 3. 2020)

Co se týká práce s chybou a tendencí vzdávat se, Lucie se vzdává během té přípravy, nechce se jí, všemožně to oddaluje, ale nakonec se donutí a výkon podá výborný. Tak to funguje ve škole a s věcmi, které dělá do školy. Ne však u jiných věcí. Pokud jí něco nejde v osobním životě, podle ní ne tak důležitá věc jako je škola, lehce se vzdá, nevidí význam se snažit, aby se daná věc povedla. Tam, kde vidí nutnost něco udělat, tam se snaží, ale pokud je něco, co vyloženě nemusí udělat, ztrácí motivaci a přestává se snažit. Tak to bylo i se zájmovými kroužky, kdy jich několik začala, ale jakmile se ukázalo něco, co jí šlo méně, brzo z toho sešlo a do kroužku docházet přestala.

Pro Luciiny rodiče je její zdraví a její duševní pohoda vším. Samozřejmě že vždy chtěli, aby prospívala, měla dobré vzdělání a práci, která ji baví. Ačkoliv Lucie vždy patřila mezi nejlepší žáky, nikdy pro ně známky a úspěch ve škole nebyly prioritou. Zdraví ano.

Když docházela na základní školu, na prvním stupni se jí spolužáci nikterak neposmívali, nebo o tom matka alespoň neví. Ve druhé třídě však Lucie začala mít problémy s polykáním, což se ukázalo být psychického rázu, jelikož se ve třídě

mezi spolužáky, kteří jí odlišnou stravu, necítila dobře. Rodina navštěvovala psycholožku a Lucie v té době hodně zhubla. Toto období trvalo asi půl roku.

Na druhém stupni se jí spolužáci smáli kvůli jejímu nevábně vypadajícímu a vonícímu chlebu, ale nemyslí si, že by ji nějak segregovali. Naštěstí zasáhla i třídní učitelka a Lucie mohla chodit jíst své svačiny do sborovny, kde se jí nikdo neposmíval a nevyptával se. Lucie jí o tom neřekla, rodiče však museli.

V době, kdy Lucie chodila na základní školu, se neřešily problémy s koncentrací a pamětí, které mohou nastat při špatných hladinách. Učitelka o tom možná věděla, ale nebylo třeba to řešit. Když rodiče mluvili s třídní učitelkou, říkali jí především, že má fenylketonurii, při které je důležitá striktní dieta, to bylo hlavní. Na výletech i horách, kam otec vezl nízkobílkovinné potraviny, na ni učitelé dohlíželi, aby nesnědla něco, co nemá, a jedla své svačiny.

„Fenylketonurie velice ovlivnila Luciin život. Já jsem se s tím po svém nějak vyrovnala, ale pořád, i když už s námi nebydlí, řeším, co bude jíst a zda dietu dodržuje, jak má. Dcera se s tím však nevyrovnala dodnes a hodně to poznamenalo její psychiku, a hlavně její sebevědomí. Fenylketonurie rozhodně stála v cestě jejím ambicím i snům už proto, že ambice a cíle, které měla a o kterých přemýšlela v sobě, nedokázala realizovat tím, že si nevěřila a nevěří si dodnes. Lucie byla dokonce přijata na gymnázium, ale ze strachu a svého nízkého sebevědomí se nakonec rozhodla jít na obchodní akademii, a i z jejích ambicí stát se lékařkou nakonec sešlo. Myslím si, že bez fenylketonurie by byla více vyrovnanější a celkově by se cítila mnohem lépe. Neříkám, že by neměla nižší sebevědomí, protože to koneckonců máme v rodině, ale asi by nebyla takový uzlíček nervů, který si absolutně nevěří, jako je teď. Možná by byla v životě šťastnější. A to bych jí moc přála.“ (Matka Lucie, ústní sdělení, 15. 3. 2020)

8.10 Případová studie Márie Anny, studentky vysokoškolského magisterského oboru –retrospektivní pohled

Mária Anna se narodila v roce 1995 na Slovensku jako nejmladší ze tří dcer. Druhorozená dcera je zdravá, nejstarší dcera Katarína má však rovněž fenylketonurii. Katarína trpí mentální retardací, jelikož jí byla fenylketonurie diagnostikována až velmi pozdě, přesněji řečeno v roce života, kdy už vysoký příjem fenylalaninu nenávratně poškodil mozkové buňky a ostatní orgány. Stalo se tak z důvodu, že lékaři ztratili výsledky z jejího novorozeneckého screeningu. Když byly testy provedeny znovu z důvodu opožděného vývoje dítěte, bylo už pozdě.

Těhotenství matky probíhalo v pořádku a hned po narození byla Márii Anně odebrána krev, jelikož má starší sestru s fenylketonurií. Lékaři tedy byli obezřetnější. Její výsledky se naštěstí do rukou příslušných lékařů dostaly včas a čtvrtý den po narození byla zahájena nízkobílkovinná dieta. *„Po oznámení diagnózy jsme si poplakali, možná tím spíš, že jsme už věděli, co by nás mohlo čekat. Vedla nás však naděje, že Márii Anně zjistili fenylketonurii včas a my už jsme vlastně věděli, co všechno taková dieta obnáší, takže jsme se s tím snáz vyrovnali. Nebylo to pro nás už nic nového. Pouze jsme doufali, že z dcery vyroste samostatná dívka.“* (Matka Márie Anny, písemné sdělení, 18. 3. 2020)

Márie Anna byla kojena mateřským mlékem šest měsíců. Musela být neustále vážena, aby neměla přebytek mateřského mléka. Matka kombinovala své mléko s aminokyselinovou náhradou mateřského mléka – Analogem, který jí předepsal lékař. Jak rostla a přecházela na normální stravu, dieta musela být neustále kontrolována a jídlo váženo a počítáno.

8.10.1 Školní úspěšnost z pohledu Márie Anny

Mária Anna nyní navštěvuje vysokou školu v Bratislavě. Během školní docházky na základní školu a dále i střední školu nepocítovala větší potíže v učení, které by jí činila fenylketonurie. Potvrzuje sice, že během učení a přípravy na vyučování měla mnohokrát pocity strachu a úzkosti, nikdy to ale podle ní nebylo kvůli fenylketonurii a strachu, že by v důsledku diagnózy nemusela být tak dobrá jako její spolužáci. Tvrdí, že ji lehce dokáže rozhodit i zdánlivě malý problém, ale její strach se objevoval spíše z důvodu, že se jí nechtělo učit. Říkala, že její spolužáci, ač zdraví, měli stejné strachy.

Mária Anna je typ člověka, kterému se nejlépe učí pomocí vizuálních nebo audiovizuálních pomůcek. Ráda si také vypisuje své poznámky, což jí přijde také velmi efektivní. Jelikož je na vysoké škole, navštěvuje přednášky, které jí ale moc nedávají, pokud si nezapisuje poznámky. Z těch je pak schopna se naučit, ale bez zápisu si informace spíše nepamatuje. Vytváří si vlastní zpracování poznámek, které jsou mixem jejích výpisků a grafů nebo jiných obrazců, díky kterým si pak učivo dokáže zapamatovat, aniž by se to učila nazpaměť.

Z její výpovědi je patrné, že režim při fenylketonurii se nijak nepromítá do režimu ve škole. „*S tím režimem je to těžké, jelikož naše škola má rozvrh, který se velmi často mění, takže i moje příprava do školy a samotné učení je založeno na tom, jaká změna právě proběhla v rozvrhu. S mým jídelníčkem je to jiné. Je pravidelný a snažím se jíst vždy tak, jak jsem zvyklá, takže ne, nedá se to srovnat.*“ (Mária Anna, ústní sdělení, 18. 3. 2020)

Mária souhlasí, že únava a nechut' se učit se objevují stále, ať má vysoké či adekvátní hladiny, podle ní to na ni nemá velký vliv. Spíš to záleží na náročnosti dne. Může to však být dáno i tím, že co je na vysoké škole, hladiny si udržuje, pohybují se tedy v mezích normy. Podrážděná nebývá a její pozornost se odvíjí převážně od toho, jaké téma ve škole zrovna probírají. Tvrdí, že když probírají něco „nezáživného“, její pozornost stagnuje a je pro ni těžké se přimět soustředit.

Jak to bylo s její pozorností a únavou na základní a střední škole, si už příliš nevybavuje, není si ale vědoma, že by trpěla nějakými většími potížemi. Co se týká paměti, tak Mária Anna tvrdí, že v období dospívání se častěji objevovaly momenty, kdy měla nějakou látku do školy naučenou a nebyla schopna

si vzpomenout ani ve chvíli, kdy se opravdu snažila, protože jí o něco šlo. To se stávalo i s jinými informacemi, nejen školním učivem. Naznačuje, že to nejspíše bylo z důvodu vysokých a kolísajících hladin, které už nyní má pod kontrolou. „*Na základní a střední škole jsem nikdy nebyla premiantka, vždy jsem byla ten průměr. Dokázala jsem se ale zasnážit, když o něco šlo, například se naučit na maturitu. Dnes se snažím mít hladiny v normě hlavně z toho důvodu, že vím, že pokud chci v životě něčeho dosáhnout, musím tomu spoustu věcí obětovat. V mém případě je to právě dodržování diety a vyvíjení určité snahy, abych byla schopna se vše naučit a na vysoké škole prospívala. Jde o velké sebezapření. Ale touha být dobrá v tom, co mě baví, je přece jen větší než touha najíst se podle svých představ.*“ (Mária Anna, písemné sdělení, 18. 3. 2020)

Mária Anna je podle svých slov povahově flegmatik. I když by se mohlo zdát, že některým věcem nepřikládá velkou váhu, je vytrvalá. Její vytrvalost se projevuje zejména v tom, že se nevzdává. Jde si za tím, na čem jí záleží, a nemá problém překovávat překážky, na které cestou narazí. Vždy, když byla možnost opravit si nějakou ze svých chyb, neváhala na sobě zapracovat a výsledek tak zlepšit. Ať už se jednalo o výsledky na základní, střední či vysoké škole, ale stejně tak to platí i v jejím osobním životě.

Márii Anně se spolužáci ani lidé, se kterými se v životě potkala, za odlišnou stravu neposmívali. Ze začátku cítila z osob, se kterými se setkávala, mírné rozpaky ohledně odlišného stravování, ale časem se s tím všichni sžili. Když byla mladší a docházela na základní školu, spolužáci se samozřejmě ze zvědavosti vyptávali, co to má za chleba a proč vypadá jinak, to bylo ale pouze v začátcích školní docházky, než si na její stravu ostatní zvykli. Pamatuje si, jak jela jako malá na tábor se zdravými dětmi a jela s nimi zdravotní sestra, která jim vařila, a oni si měli říct, co chtějí jíst. Byly dny, kdy jí ostatní děti záviděly její jídla. Nyní na vysoké škole se s žádnými poznámkami už vůbec neseťkává, lidé to chápou, jelikož žijeme v době, kdy téměř každý druhý drží nějakou dietu a těch diet je hodně. Už to nikdo nebere s takovým údivem, jako tomu bylo v našem dětství.

Učitelé na základní škole k ní byli shovívaví a nikdy ji nebrali jako nemocného člověka. Neměla tedy ani žádné úlevy. Tenkrát se ani nebral ohled na to, že fenylketonurie může způsobovat problémy s pamětí či koncentrací. Ještě se

to tolik neřešilo. Učitelé na ni ale vždy dávali pozor, starali se o to, aby se cítila dobře a aby se jí ostatní příliš nevyptávali a nedávali jí najevo její částečnou „jinakost.“ Všichni lidé, se kterými se na základní, střední či vysoké škole setkala, byli podle jejích slov velmi milí a vstřícní. Základní škola, na kterou docházela, dokonce vařila pro lidi s bezlepkovou, bezlaktózovou dietou, pro cukrovkáře, ale i pro fenylketonuriky a lidi s intolerancí na některé jiné potraviny. Tato škola už bohužel zanikla. Márii Anně však velmi pomohla.

„Fenylketonurie můj život rozhodně v žádném ohledu neovlivnila. Moje mamka byla vždy schopna vše zařídit tak, abych se mohla ve škole stravovat s dětmi, abych mohla jezdit na školní výlety, lyžařský výcvik, na víkendy s přáteli anebo jinam. Všechno se vždy dalo vyřešit. Stejně tak fenylketonurie nikdy nestála v cestě mým ambicím a snům. Vždy jsem se věnovala tomu, čemu jsem chtěla, a za svými sny jsem si šla. A jestli by bylo něco jinak, kdybych fenylketonurii neměla? Asi moc ne. Jediný rozdíl by byl v tom, že bych nemusela užívat preparát, mohla bych změnit svůj jídelníček a nečekala by mě velmi složitá a dlouhá příprava na těhotenství. Jinak bych to byla pořád já.“ (Mária Anna, písemné sdělení, 18. 3. 2020)

8.10.2 Školní úspěšnost Márie Anny – výpověď matky

Mária Anna byla vždy typ studenta, který neměl s učením větší problémy. Ačkoliv nepatřila mezi nejlepší žáky, držela si spíše takový průměr, jak říká její matka. *„Od první do páté třídy probíhalo vše úplně bezproblémově. Snažili jsme se Márii Annu hlídat, aby opravdu jedla, co má, takže její výsledky se pohybovaly spíše v přijatelných mezích a její prospěch tomu odpovídal. Nepamatuji si, že by mívala nějaké větší problémy. Nechuť se učit pociťovala, ale nemyslím si, že by to bylo dané vysokými hladinami. Vždyť které dítě se dnes chce učit. Menší problémy nastaly na druhém stupni, kdy jsme ji neměli stoprocentně pod dohledem, jako když byla menší, a stávalo se, že si bez našeho vědomí vzala z ledničky jídlo, které nesměla. V té době se opravdu objevovaly horší známky. Nemohu ale s přesností tvrdit, zda to bylo vlivem vyšších hladin, nebo byla spíše v té době ovlivněna přáteli, kteří se také nechtěli tolik učit.“* (Matka Márie Anny, písemné sdělení, 18. 3. 2020)

V období dospívání jí samozřejmě do učení a úspěchu rodiče mluvili, ale vzhledem k tomu, že mají doma ještě jednu dceru trpící fenylketonurií, které diagnóza bohužel nebyla určena včas a její fyzický i psychický vývoj byl opožděný, věděli, že školní úspěch tvoří jen hrstku toho „opravdového štěstí“ v životě. Nelpěli tedy na výborném prospěchu. Lpěli na jejím zdraví. Dnes už se o svůj školní úspěch stará výhradně sama, jelikož je dospělá a zodpovídá si za svoje výsledky sama. Rodiče ji ale vždy ve všem podporovali a nikdy jí nedali najevo, že by třeba něčeho nemohla dosáhnout kvůli tomu, že trpí fenylketonurií.

Podle výpovědi matky měla Mária Anna to štěstí, že se nikdy nesetkala s narázkami či posměšky spolužáků. Možná to bylo dané i tím, že navštěvovala „speciální“ školu, která svým žákům byla schopna uvařit jídla podle typu jejich diety. Několik spolužáků tedy samo jedlo odlišnou stravu a když ne, viděli to i u jiných. Nebyla tedy jediná, kdo „vybočoval z řady“, což je také důležitý faktor v přijmutí kolektivem.

Fenylketonurie zjevně nezastavila Márii Annu v cestě za jejími ambicemi a sny, jelikož si splnila sen a dostala se na vysokou školu, kde dnes studuje magisterský inženýrský obor. Vždy měla dostatek sebezapření a dostatek vůle na to, aby si mohla plnit to, o co jí v životě šlo nejvíc.

„A jestli fenylketonurie ovlivnil její život? Nejsem si ničeho vědoma. Ovlivnila spíše můj. Tím způsobem, že mě přivedla k zodpovědnosti. Při první dceři, která je mentálně retardovaná z důvodu pochybení lékařů, jsem nedostala šanci. Mária mi ji dala. Fenylketonurie ovlivnila spíše můj život než ten její.“
(Matka Márie Anny, písemné sdělení, 18. 3. 2020)

9 Analýza rozhovorů z pohledu tematického kódování

Tato kapitola se týká rozboru získaných informací z rozhovorů pomocí tematického kódování. Tabulka obsahuje kategorie, které se týkají školního úspěchu jedinců s fenylketonurií, pocíťování únavy, podrážděnosti, poruch paměti a koncentrace při vyšších hladinách fenylalaninu, jejich práce s chybou, přístupu jejich rodičů k možným neúspěchům, přijetí okolím a vlivu fenylketonurie na jejich život. Tabulky prezentují kódy dotazovaných respondentů a jejich rodičů na základě zvolených kategorií.

Kategorie	Rebeka	Petr	Marek	Aneta	Martina	Lucie	Mária Anna
Školní prospěch	Výborný Jedna z nejlepších žákyň Téměř se nemusí učit	Velmi dobrý Patří k lepším žákům Téměř se nemusí učit	Výborný Domácí vzdělávání Učí se s matkou	Dostatečný Musí se více učit	Dobrý Průměrná žákyně Učení věnuje několik hodin denně	Výborný Jedna z nejlepších žákyň Téměř se nemusela učit	Dobrý Patřila k průměrným žákům Moc se neučila
Stav při vyšších hladinách PHE	Zvýšená únava Časté střídání nálad – radost x smutek Stavy „mimo realitu“, dívání se do prázdna Podrážděností netrpí	Odlišné chování od normálu – vzteklost, podrážděnost, rezignace, nemá chuť cokoliv dělat	Časté střídání nálad – smutek, objevily se i myšlenky na sebevraždu X radost Podrážděnost Vztek vůči svému okolí	Zvýšená únava Podrážděnost Vzteklé chování k okolí i „na celý svět“ Laxní přístup ke škole	Zvýšená podrážděnost Zvýšená únava Nechut' se učit	Častá únava Stres Vztek „na celý svět“ Podrážděnost Pocity méněcennosti	Únavu a podrážděnost pociťovala podle náročnosti dne, ne kvůli vyšším hladinám Pozornost závisela na daném tématu
Problémy s pamětí, koncentrací při vyšších hladinách PHE	Občasné výpadky paměti (školní informace, informace z osobního života) Menší schopnost se soustředit Učení trvá déle	Problémy se soustředěním a vnímáním informací Horší zapamatování informací Učení trvá mnohem déle	Nepozornost Zvýšená únava Roztěkanost Zapomětlivost Ztráta koncentrace Učení trvá déle	Značný pokles soustředěnosti Zhoršená schopnost zapamatovat si informace a udržet je v paměti Učení trvá dlouho	Zhoršená pozornost Špatné zapamatování a následně vybavení si informací Učení trvá mnohem déle	Horší chápání souvislostí Horší soustředěnost a paměť Pocit, že vše okolo je rozmazané a vzdálené Učení trvá déle	Problém vybavit si naučenou látku nebo informace z osobního života
Práce s chybou	Snaha chyby napravovat Zvýšená motivace	Ve vztahu k učení – tendence chyby napravovat V osobním životě – vzdává se, nepocituje motivaci omyl napravit	Častá tendence se vzdávat Těžké najít motivaci chyby napravit jak ve škole, tak v osobním životě	Ve vztahu ke škole – tendence se vzdávat, chybí motivace chyby napravit O osobním životě větší motivace chyby napravovat	Ve škole – tendence se vzdávat Nemá motivaci chyby napravit V osobním životě se nevzdává	Ve škole – vždy se snažila chyby napravovat, hnaly ji dál V osobním životě – pokud jí o něco tolik nešlo, snadno se vzdala	Nevzdávala se, chyby ji hnaly dál Větší motivace
Přijetí okolím – přístup spolužáků a učitelů	Dobré zkušenosti Nepřijetí kolektivem pouze jednou (příměstský tábor) Se spolužáky nemá problém O fenylketonurii ví pouze třídní učitel a tělocvikář, jinak fenylketonurii neřeší	Dobré zkušenosti Pouze jedna špatná zkušenost ze strany starších žáků Setkává se často s údivem druhých ohledně odlišnosti jídla	Šikana na bývalé škole kvůli odlišné stravě Přátelé nemají s fenylketonurií problém Třídní učitelka fenylketonurii nikdy neřešila	Posměch ze strany spolužáků na bývalé škole Nezájem učitelů na bývalé škole Nyní se nesetkává s nepochopením Učitelé na ni dohlížejí, aby jedla svou stravu a pila preparát	Ze strany spolužáků se nikdy nesetkala s posměchem či narázkami Nepochopení ze strany vlastní babičky Na prvním stupni na ni učitelé dohlíželi, aby jedla, co má, úlevy neměla, učitelé na druhém stupni se o fenylketonurii nezajímají	Posměch kvůli jídlu na 2. stupni Střední škola bez problémů	Rozpaky okolí Posměch nezažila Učitelé dávali pozor, aby se jí děti nevyptávaly a cítila se ve třídě dobře

Ovlivnění života	Ano Omezení v jídle, preparát – stud, křehké kosti kvůli nedostatku vápníku, vliv na cestování Vliv na školní úspěšnost nepocítuje	Ano Omezení v jídle, cestování, preparát – stud Vliv na školní úspěšnost nepocítuje	Ano Preparát Neustálé vážení a počítání stravy Cestování Psychika Omezení ve stravě Život rodiny by byl jednodušší	Ano Hospitalizace z důvodu neustále vysokých hladin PHE Sebepoškození, antidepressiva Psychika, nevyrovnanost Omezení ve stravě	Ano Omezení koníčků Omezení v jídle Cestování Horší prospěch Denní několika– hodinové učení	Ano Omezení v jídle Cestování Zhoršená psychika Nízké sebevědomí	Ne
-------------------------	--	---	--	---	--	--	----

Tabulka 2: Analýza rozhovorů – tematické kódování

10 Shrnutí výzkumu

Výzkum byl proveden se sedmi respondenty, kteří trpí fenylketonurií, a jejich rodiči (matkami). Pět z nich se vyjadřovalo k současné situaci na základní škole, jelikož byli ve věku mezi 12–15 lety. Zbylé dvě respondentky pohlížely na svou úspěšnost ve škole retrospektivně a popisovaly i současný stav na vysoké škole, kterou obě právě dokončují. Všem sedmi dotazovaným respondentům byla fenylketonurie zjištěna pár dní po narození novorozeneckým screeningem a všechny matky se shodují, že začátky po vyřčení diagnózy byly těžké a každý se s ní vyrovnával různě dlouhou dobu. Všechny matky se nakonec s fenylketonurií vyrovnaly, Anetina matka však přiznává, že není s diagnózou a všemi opatřeními s ní spojenými vyrovnaná dodnes.

Na otázky, jak se promítá fenylketonurie do úspěšnosti žáků na základní škole, tedy například, co respondenti prožívají během přípravy na vyučování a jaké techniky učení při přípravě na vyučování volí, odpovídali respondenti různě. Petr, Marek i Aneta se shodují, že během přípravy na vyučování nepocítují strach či úzkost. Jak tvrdí Petr, nepřipouští si, že by kvůli fenylketonurii nemusel být tak dobrý jako jeho spolužáci. Markova příprava je individuální, jelikož se vzdělává doma. Naopak Martina, Lucie i Rebeka při přípravě na vyučování a učení se na testy tyto pocity často vnímají. Všichni tři se shodli, že se bojí, že ačkoliv do učení dávají hodně, nemuseli by být tak dobří jako jejich spolužáci, jelikož vysoké hladiny fenylalaninu negativně ovlivňují mozek a mozkové buňky při nadbytku fenylalaninu odumírají. Mária Anna sice připouští, že se někdy při přípravě na vyučování bála, nikdy to ale podle ní nebylo kvůli hladinám nebo fenylketonurii jako takové. Bylo to z důvodu, že se jí nechtělo učit, tudíž počítala s tím, že test nemusí být úspěšný. Méněcenností netrpí nikdy. Lucie přiznala, že se občas takové pocity objevují a neumí s nimi bojovat. Petr, Marek, Aneta, Martina i Lucie se učí především nazpaměť, buď z výpisků a učebnice, nebo z výpisků, které si udělali ještě ze sešitu. Rebeka při učení spíše chápe souvislosti a Mária Anna se učí pomocí vizuálních a audiovizuálních pomůcek.

Další zkoumanou otázkou bylo, zda respondenti pocítují únavu či podrážděnost při vyšších hladinách fenylalaninu a jak tyto stavy překovávají. Šest ze sedmi dotazovaných respondentů uznalo, že při vyšších hladinách

fenylalaninu pociťují únavu. Petr si podle svých slov unavený nepřipadá. Podrážděností trpí kromě Rebeky všichni respondenti. Strategie vyrovnávání se s podrážděností a únavou má každý jinou. Například pro Lucii byl dobrý prospěch vždy klíčový, a tak i když se necítila vlivem kolísající hladiny dobře, vždy se dokázala přemoci a naučit se vše tak, aby dostala dobrou známku, i když to trvalo déle. Markova matka, když na synovi pozná, že má vysokou hladinu, domácí výuku ihned odsunuje, jelikož ví, že učení se v tuto chvíli stává málo efektivní. Aneta si často chodí lehnout a snaží se z vysokých hladin a špatných nálad a únavy vyspat. Martina se sice snaží učit, ale učení trvá i několik hodin a požadovaný výsledek se nedostavuje. Hladiny musí v první řadě klesnout, aby se vše vrátilo do normálu. Respondenti také popisovali pocity, kdy jsou vzteklí a naštvaní „na celý svět.“ Rebeka a Marek také popisují časté střídání nálad. Chvíli pociťují štěstí a zanedlouho se objevují pocity smutku. Markova matka dokonce popisovala, že u Marka se v jedné chvíli objevovaly i myšlenky na sebevraždu.

Výzkum také zkoumal problémy s pamětí a koncentrací v důsledku vyšší hladiny fenylalaninu. Poruchy paměti se objevují u všech sedmi pacientů. Rebeka přiznává výpadky paměti, někdy si nepamatuje, ani o čem mluvila s kamarádkou, Marek mluví o časté zapomětivosti, Aneta s Martinou mají velký problém si látku vůbec zapamatovat. Mária Anna prožívala problémy s následným vybavením informací. Lucie a Petr také tvrdí, že schopnost zapamatovat si je horší. Petr tvrdí, že když se má naučit například báseň, při normálních hladinách to zvládne za pár minut, při vysokých mu to však trvá podstatně déle. Martina se učí celé hodiny a většinou bez větších výsledků. Učení tedy respondentům trvá déle. Problémy s pozorností opět popisují všichni dotazovaní. Mária Anna ale tvrdí, že její pozornost závisí více na tématu než na vysokých či nízkých hladinách.

Další sledovaná oblast se týkala postupu práce s chybou. Zda se dotazovaní při pochybení vzdávají, nebo je jejich omyl spíše motivuje jít dál a dosáhnout lepších výsledků. Rebeka a Mária Anna se shodují, že si za svými cíli jdou, jsou vytrvalé. Ačkoliv jak Rebeka sama tvrdí, ve svém věku se ještě nesešla s většími neúspěchy. Pouze těmi školními a ty se snaží napravit. Marek nemá tendenci své chyby napravit a jak při pochybení ve škole, tak při pochybení v osobním životě se lehce vzdává. Aneta a Martina konstatují, že jim na chybách, co se týká školy a učení, moc nezáleží, nemají motivaci a nevidí smysl svá pochybení napravit.

Není to pro ně důležité. Jinak to ovšem je v jejich osobním životě. V tom se tak lehce nevzdávají. Naopak Lucie a Petr vidí důležitost v prospěchu, který si opravují za všech okolností. Nestává se, aby se „vzdali bez boje“. V osobním životě, ve věcech, o které jim tolik nejde, se bohužel lehce vzdávají a přestanou se snažit dřív, než je vhodné.

Na otázku, jak k jejich úspěchům a případným neúspěchům přistupují rodiče, šest ze sedmi dotazovaných respondentů i jejich matek souhlasně tvrdí, že to, co je v životě opravdu důležité, nejsou známky a dobrý prospěch. Je to štěstí a vyrovnanost dětí. Není klíčové, jestli má jedničky nebo čtyřky, podstatné je, že je v životě šťastné, i když si samozřejmě „ve skrytu duše“ přejí, aby se jejich dítě jednou mělo dobře a dělalo, co jej opravdu baví. Podle Rebecky a její matky má otec jiné stanovisko. Z jeho pohledu jsou nejdůležitější právě dobré známky, protože ty určují, jaký život bude člověk v dospělosti vést.

Třetí sledovaná oblast se týkala přijetí jedinců s fenylketonurií okolím. Pět ze sedmi dotazovaných respondentů se alespoň jednou v životě setkala s posměšky, narázkami a nepochopením ze strany spolužáků či vrstevníků. Většinou se to týkalo jiné stravy, preparátu či byli respondenti vnímáni jako někdo jiný, „nemocný.“ Marek se dokonce na základní škole setkal se šikanou, jelikož děti nikdy nepřijaly, že si nosí jiné svačiny. Svačiny mu kradly, Marek hladověl a domů se vracel pokousaný, poštípaný a s modřinami, což byl důvod přechodu na domácí vzdělávání. Martina a Mária Anna se s nepochopením okolí nikdy nesetkaly. Matka Martiny edukovala třídu už na prvním stupni, kde dětem vysvětlila, proč Martina musí jíst jinou stravu a Mária Anna dokonce chodila na základní školu, která se specializovala na děti s různými dietami, tudíž to pro její spolužáky nebylo nic nového. Učitelé k fenylketonurii u všech respondentů přistupovali podobně. Většinou o diagnóze věděli, nikdy se ale o víc nezajímali. Pouze Lucie a Mária Anna souhlasně naznačují, že jejich třídní učitelky dávaly pozor, co jedí, učitelka Márie Anny dohlížena na to, aby se ve třídě Mária Anna cítila dobře a děti se jí příliš nevyptávaly, a třídní učitelka Lucie byla tak vstřícná, že jí jídlo zařizovala i na výletech, jelikož chtěla, aby se Lucie výletů účastnila. Kromě třídních učitelů a v Rebečině případě tělocvikáře, žádný jiný učitel o fenylketonurii nevěděl.

Na další sledovanou oblast, tedy zda fenylketonurie nějakým způsobem ovlivnila život respondentů, odpovídá šest ze sedmi dotazovaných shodně – ano. Těchto šest respondentů potvrzuje, že je to pro ně veliké omezení ve stravování, což souvisí i s tím, že kamkoliv jdou, musí mít s sebou připravené svačiny, obědy atd. Ve většině případů není možné si dát jídlo v restauraci, jelikož restaurace ani v současné době neumožňují, aby si lidé vybrali pokrm s nízkým obsahem bílkovin. Všichni tedy popisují potíže při cestování, které se s dietou dá také velmi těžko skloubit. Rebeka popisuje, že má v důsledku fenylketonurie křehké kosti, tudíž jí rodiče nemohli pustit ani na lyžařský výcvik. Lucii nejvíce mrzí, že z důvodu fenylketonurie má velmi nízké sebevědomí a poničenou psychiku. Marka dokonce napadaly myšlenky na sebevraždu a Aneta velkou část života strávila hospitalizovaná v nemocnici, jelikož její hladiny byly permanentně velmi vysoké. Trpěla dokonce sebepoškozováním, které bylo z důvodu, že se nedokázala s fenylketonurií vyrovnat. Mária Anna tvrdí, že fenylketonurie nikdy její život v ničem neovlivnila a nezabránila jí v jejích snech. Jediné, co by bylo jednodušší, je fakt, že by nemusela projít velmi tvrdou prekoncepční péčí, až se rozhodne mít dítě.

11 Diskuze

Cílem této diplomové práce, a hlavně její praktické části, bylo probádat a nastínit, jak se fenylketonurie promítala do školní úspěšnosti dětí na základní, potažmo střední i vysoké škole. Na základě výsledků dat získaných prostřednictvím řízených rozhovorů s respondenty můžeme podotknout, že výsledky se částečně shodují i s jinými, dříve publikovanými, výzkumy.

Gassió a kol. (2005) ve svém výzkumu představil výsledky, které ukazovaly, že vlivem fenylketonurie mohou být u jedinců změny v jejich pozornosti a chápání souvislostí. K těmto závěrům dospěl i výzkum v této práci, jelikož respondenti shodně souhlasili, že především v období vysokých hladin jejich pozornost upadá a mají větší potíže s chápáním souvislostí. Jedna respondentka dokonce popsala, že se cítí, jako by se na svět dívala z dále a vše bylo zamřžené. Matka jedné respondentky také popisovala, že z důvodu velmi častého nedodržování hladin PHE byl její mozek zasažen, což výše zmíněný španělský výzkum také potvrzuje.

Diesen (2016) ve svém výzkumu prezentuje odpovědi lidí z Norska, kteří trpí fenylketonurií a kterým byla fenylketonurie také zjištěna novorozeneckým screeningem časně po narození. Z jejich tvrzení vyplývá, že souhlasí s důležitostí léčby a dodržování dietního režimu během dětství, období dospívání a dospělosti, což potvrzuje i můj výzkum, jelikož při nedodržování dietního režimu pociťují tázaní potíže v oblasti kognitivních funkcí, únavu, podrážděnost či vztek. Stejně jako norští respondenti většina z nich akceptuje svůj zdravotní stav a berou život „tak, jak je“. I když cesty k tomu byly různé a trvaly různě dlouhou dobu.

Pro výzkum byl použit kvalitativní design, který se snaží přinést detailní informace z života respondentů s fenylketonurií. Zkoumaný vzorek je relativně malý, činí sedm respondentů. Když jsem se pro tento výzkum rozhodla, bylo patrné, že se spíše ozvou ti lidé, kteří nemají větší problémy, ale tento můj předpoklad se zcela nepotvrdil. Mezi respondenty se objevují i jedinci se znatelnými problémy ve sledovaných oblastech. Cílem tedy bylo nastínit život vybraných lidí a popsat jejich životy, ať už se jedná o jejich úspěchy ve škole, nebo způsob, jakým k nim ostatní přistupují a jak je to ovlivňuje.

Aby bylo výzkum možné realizovat, předcházel mu nutný souhlas přednosty Všeobecné fakultní nemocnice v Praze, která mi poskytla kontakty na respondenty, dále souhlas náměstka pro nelékařská zdravotnická zařízení, souhlas staniční sestry ambulance dědičných metabolických poruch, ale hlavně souhlas Etické komise. Respondenty tedy spojuje fakt, že všem byl proveden novorozenecký screening ihned po narození a fenylketonurie jim byla zjištěna včas, tudíž nikdo z nich není mentálně retardovaný a všichni prošli „normálním“ vývojem.

Vzhledem k tomu, že se jedná o respondenty ve věku od dvanácti let, tedy žáky základních škol, na některé otázky pro ně bylo těžší odpovídat, například zda fenylketonurie stála v cestě jejich snům, protože ještě neví, jaké mají sny. Dále občas nevěděli, jak na danou otázku odpovědět, takže jsem se snažila otázky formulovat znovu, jinak a jasněji. Někteří respondenti se styděli a není jasné, zda nevynechali nějaké potíže, které třeba při vysokých hladinách PHE mohou pociťovat. Většinou komentovali jen ty potíže, které jsem jim v otázce předložila nebo se na ně následně doptala.

Touto prací bych chtěla představit podstatu a dopady fenylketonurie, jelikož o ní širší veřejnost příliš mnoho informací nemá. Lidé se o ní začnou zajímat, až když je diagnostikována jejich dítěti. Myslím si, že by o ní měli mít větší povědomí zvláště učitelé, už proto, že je jednou z nejrozšířenějších dědičných metabolických poruch.

Závěr

Cílem diplomové práce „Školní úspěšnost u žáků s fenylketonurií“ bylo poukázat na problematiku fenylketonurie, představit blíže její etiologii, diagnostiku, léčbu, srovnání jedinců se svou diagnózou a nastínit, jaký život vede člověk s touto metabolickou poruchou, v jakých aspektech a jakým způsobem fenylketonurie ovlivňuje jeho školní úspěšnost a jaký je jeho život. Fenylketonurie s sebou totiž nenese jen odlišný jídelníček, ale také mnoho jiných omezení a v případě nesprávného dodržování dietního režimu může skončit fatálně. U kolísajících hladin se podle výzkumu nejčastěji objevují potíže spojené s výpadky paměti, horším zapamatování a následným vybavením informací, ztráty soustředěnosti, podrážděnosti, únavy a narušené psychiky, což se potvrdilo i v tomto výzkumu u sedmi sledovaných jedinců.

Hlavní důvod výběru tohoto tématu je, že sama trpím fenylketonurií a v životě jsem se setkala pouze s jedním člověkem, mimo lékaře, který tuto poruchu znal a věděl, o čem se jedná. U nás se fenylketonurie vyskytuje v poměru asi 1 : 5300 a jedná se o jednu z nejrozšířenějších dědičných metabolických poruch. Celkově to pro lidskou populaci znamená, že se ročně narodí asi 20 dětí s fenylketonurií. U nás dosud žije méně než 700 dětí a dospělých s touto metabolickou poruchou (Honzík & Zeman, 2016, s. 16).

Praktická část práce byla pojata formou kvalitativního výzkumu.

Z výpovědí respondentů je patrné, že téměř každý z nich se sžil s fenylketonurií a danými omezeními „po svém“. Se situací se srovnávají různým způsobem a 4 z nich jsou vděční za to, že jejich osud nedopadl hůře. Pro tři respondenty je však stále těžké tento fakt přijmout a vyrovnat se s ním. Marek dokonce doufá, že se mu jednou dostane léku, který umožní být „stejným chlapcem“, jako jsou jeho vrstevníci. Co se týká školní úspěšnosti, je také rozdílná. Pět respondentů školou prochází bez větších obtíží, dva respondenti ale mají ve škole větší problémy.

Pět respondentů se také alespoň jednou v životě stalo terčem posměchu lidí, kteří o jejich životě a zdravotním stavu nevěděli zhola nic. Život těchto respondentů tedy fenylketonurií ovlivněn byl. Něčí více, něčí méně. Ačkoliv jejich cesta byla

mnohdy trnitá, ve „skrytu duše“ však 6 z nich tuší, že měli velké štěstí, že se jim dostalo nízkobílkovinné diety, se kterou se většina těžko vyrovnávala. Na druhou stranu jim přinesla možnost, jak prožít plnohodnotný život, pokud budou dietu správně dodržovat a odolají nesčetoným pokušením ochutnávat jídlo svých vrstevníků, které na ně číhá na každém rohu. Vyžaduje to hodně pevné vůle a sebezapření, ale pokud v životě o něco jde, odříkání se skutečně vyplatí. A tady jde o spokojený a plnohodnotný život.

Seznam použité literatury:

- Bělohradský, V. (1991). *Přirozený svět jako politický problém*. Praha: Československý spisovatel.
- Bleňová, B. (1963). *Fenylketonurie*. Praha: Státní zdravotnické nakladatelství.
- Blatný, M. (2016). *Psychologie celoživotního vývoje*. Praha: Karolinum.
- Čapek, R. (2010). *Třídní klima a školní klima*. Praha: Grada.
- Diesen, S., P. (2016). „I feel lucky“ – Gratitude among young adults with phenylketonuria (PKU). Dostupné z: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1007/s10897-015-9931-8>.
- Farková, M. (2008). *Vybrané kapitoly z psychologie*. Praha: Univerzita Jana Amose Komenského.
- Gassió, R., Fusté, E., Lopéz-Sala, A., Artuch, R., Vilaseca, M., A., & Campistol, J. (2005). School performance in early and continuously treated phenylketonuria. [Electronic version]. *Pediatr neurol.* 5(4), 267–269. Dostupné z [https://www.pedneur.com/article/S0887-8994\(05\)00255-9/fulltext](https://www.pedneur.com/article/S0887-8994(05)00255-9/fulltext).
- Hatami, H., Khodakarim, S., Sotoodeh, A., Nabizadeh, A., & Radfar, R. (2015). Quality of life in phenylketonuria (PKU) patients residing in lehran, Islamic republic of Iran. [Electronic version]. *Journal of Medicine and Life*, 8(4), 138–124. Dostupné <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5319252/>.
- Helus, Z. (2009). *Dítě v osobnostním pojetí. Obrat k dítěti jako úkol a výzva pro učitele a rodiče*. Praha: Portál.
- Helus, Z., et. al. (1979). *Psychologie školní úspěšnosti žáků*. Praha: Státní pedagogické nakladatelství Praha.
- Helus, Z., et. al. (1981). *Psychologie školní úspěšnosti žáků*. Praha: Státní pedagogické nakladatelství Praha.
- Hogenová, A. (2002). *Kvalita života a tělesnost*. Praha: Karolinum.
- Honzík, T., & Zeman, J. (2013). *Dědičné metabolické poruchy v dětském věku*. Praha: Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví.

- Honzík, T., & Zeman, J. (2016). *Dědičné poruchy metabolismu v kazuistikách*. Praha: Mladá fronta.
- Komárková, J., & Hejčmanová, L. (2004). *Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky II*. Praha: Nadační fond docentky Bláhové pro nemocné fenylketonurii.
- Kolář, Z. & Šikulová, R. (2009). *Hodnocení žáků*. Praha: Grada.
- Kosíková, V. (2012). *Psychologie ve vzdělávání a její psychodidaktické aspekty*. Praha: Grada.
- Krejčová, L. (2011). *Psychologické aspekty vzdělávání dospívajících*. Praha: Grada.
- Lamonica, DAC., Gejao, MG., & Anastacio-Pessan, FL. (2015). Phenylketonuria and reading and writing skills. *Rev. CEFAC*, 17(1), 143-150. Dostupné z: http://www.scielo.br/pdf/rcefac/v17n1/en_1982-0216-rcefac-17-01-00143.pdf.
- Langmeier, J., & Krejčířová, D. (2006). *Vývojová psychologie*. Praha: Grada.
- Lojová, G., & Vlčková, K. (2011). *Styly a strategie učení ve výuce cizích jazyků*. Praha: Portál.
- Matějček, Z. (1992). *Psychologie nemocných a zdravotně postižených dětí*. Praha: Nakladatelství H&H.
- Matějček, Z. (1992). *Rodičům mentálně postižených dětí*. Praha: Nakladatelství H&H.
- Matějček, Z. (2007). *Co, kdy a jak ve výchově dětí*. Praha: Portál.
- Michalík, J., et. al. (2012). *Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním*. Pardubice: Studio Press.
- Nenadálová, L. (2017). *Psychické problémy lidí trpících fenylketonurií*. (bakalářská práce). Pedagogická fakulta Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích: České Budějovice.
- Payne, J., et. al. (2005). *Kvalita života a zdraví*. Praha: Triton.

Pešová, I., & Šamalík, M. (2006). *Poradenská psychologie pro děti a mládež*. Praha: Grada.

Průcha, J. (2002). *Moderní pedagogika*. Praha: Portál.

Puda, R., Lhotáková, M., & Samková, M. (2012). *Můj průvodce fenylketonurií*. Praha: Národní sdružení PKU a jiných DMP.

Švaříček, R., & Šedřová, K., et al. (2007). *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. Praha: Portál.

Vlčková, K. (2007). *Strategie učení cizímu jazyku. Výsledky výzkumu používání strategií a jejich efektivity na gymnáziích*. Brno: Paido.

Zeman, J., Pijáčková, A., Běhulová, J., Urge, O., Saligová, D., & Hyánek, J. (1996). Intellectual and school performance in adolescents with phenylketonuria according to their dietary compliance. *Eur. J. Pediatr.* 155, (56) 492/1–3. Dostupné z: <https://link.springer.com/article/10.1007%2FPL00014251>.

Seznam zkratek

ADHD - Porucha pozornosti s hyperaktivitou

PHE - Fenylalanin

PKU - Fenylketonurie

QOL – Dotazník kvality života

Seznam tabulek

Tabulka 1: Seznam respondentů	48
Tabulka 2: Analýza rozhovorů – tematické kódování	98