

METABOLÍK

časopis nejen pro dietáře

červen/jún

Česko-slovenský

časopis nielen pre dietárov

2001, ročník 1, číslo 2



Vážení čtenáři,

vydávání časopisu se již rozjelo na plné obrátky, proto mi místo úvodníku dnes dovoluji informovat Vás o tom, jak jsme náš nový časopis představili lékařům, laborantům a dietním sestřičkám.

Ve dnech 9.5.2001-11.5.2001 se v Brně uskutečnily 16. pracovní dny - Dědičné metabolické poruchy. Díky firmě Milupa jsem se jich i já - šéfredaktorka našeho časopisu - mohla zúčastnit.

Všichni přítomní byli prostřednictvím posteru stručně seznámeni s tím, jak náš časopis vznikl, kolik se vás - čtenářů - přihlásilo k jeho odběru a byla prezentována první 2 čísla. Velký zájem o časopis byl zejména ze strany psychologů a dietních sestřiček. Věříme tedy, že se nám nadále povede dobře a že se všichni budete vždy na další číslo METABOLÍKA těšit.

V příštím (podzimním) čísle přineseme přehled o došlých návrzích v soutěži o název a logo časopisu.

Mirka Plecítá, šéfredaktorka



TROCHA HISTORIE I SOUČASNOSTI

Fenylketonurie - historie a osobnosti

3. část - novorozenecký screening fenylketonurie, Robert Guthrie

Screening je lékařský termín používaný v různých kontextech. Původně označoval rozdělování kamenů podle velikosti. V medicíně se s ním můžeme setkat poměrně často, především v preventivní péči o děti a dospělé. V praxi se screeningové vyšetření zaměřuje na vyhledávání určité konkrétní poruchy zdraví v určité zvolené populaci. Při novorozeneckém screeningu jsou zvolenou populací všechny novorozené děti a v současnosti jsou v ČR vyhledávány dvě poruchy látkové přeměny: fenylketonurie a vrozeně snížená činnost štítné žlázy. Obě by bez léčby vedly k závažnému opoždění duševního vývoje dítěte. Tomu lze předejít příslušnou léčbou, ta však musí být zahájena brzy po narození, v době, kdy ještě nejsou přítomny klinické příznaky. První poruchou vyhledávanou pomocí novorozeneckého screeningu se stala fenylketonurie v roce 1975 a od roku 1984 byl zaveden celoplošný screening vrozené hypotyreózy.

Koncept novorozeneckého screeningu metabolických poruch je spojen se jménem Roberta Guthrieho. Rozhodující okolností pro zavedení screeningového vyšetřování novorozenců bylo splnění dvou podmínek: možnost vyšetřovat suchou krevní kapku odebranou na filtrační papírek a existence levné a citlivé metody k vyšetření těchto vzorků. Splněním obou podmínek začalo rokem 1963 období, kdy se začal rychle rozšiřovat screening fenylketonurie. Postup-

ně byly vyvinuty laboratorní metody pro screening jiných poruch látkové přeměny.

Svou osobní výpověď o historii screeningu podal profesor Guthrie v článku v časopise *European Journal of Pediatrics* v roce 1996. Text článku je uveden ve volném překladu.

Všechno to začalo s naším druhým synem Johnem. Byl mentálně retardovaný. John pro mne znamenal pobídku, abych se zapojil do výzkumu zaměřeného na mentální retardaci a vývojová postižení.

V roce 1957 jsem už dvanáct let pracoval v oblasti výzkumu rakoviny. Moje žena Margaret a já jsme se kvůli Johnovi velmi aktivně účastnili práce v místní asociaci pro retardované děti v Buffalo ve státě New York. Jako viceprezident asociace jsem byl odpovědný za program setkání, která se konala jedenkrát měsíčně. Na jedno z takových setkání jsem pozval jako přednášejícího Dr. Roberta Warnera, ředitele tehdy nově zřízeného centra dětské rehabilitace v dětské nemocnici v Buffalo. Doktor Warner vyprávěl o své práci s dětmi s vývojovými poruchami, z nichž některé měly poruchu metabolismu. Při kávě po setkání jsme s doktorem Warnerem mluvili o mé myšlence výzkumu v prevenci mentální retardace způsobené poruchami metabolismu. Výsledkem setkání bylo zahájení spolupráce. V následujícím roce, kdy jsem ještě pracoval v institutu pro výzkum rakoviny, mne doktor Warner uvedl do všeho, co souvise-

lo s fenylketonurií. Vysvětlil mi, že to je vrozená porucha metabolismu fenylalaninu, která způsobuje mentální opoždění, ale pokud postižené děti dostávaly speciální dietu chudou fenylalaninem, snížila se u nich hladina fenylalaninu v krvi a jejich chování a projevy se zlepšily. Šlo o práci, kterou několik let předtím uskutečnil Horst Bickel v Anglii. Doktor Warner mi objasnil, že problémem při léčbě byla nutnost přesně sledovat hladinu fenylalaninu v krvi léčených dětí. To bylo proveditelné pouze tehdy, když byla na dosah laboratoř. Rozhodl jsem se, že zkusím vytvořit metodu, která by dovolila jednoduché měření množství fenylalaninu v krvi.

Zdalo se, že by pro tento účel bylo možné využít upravený bakteriální test, který jsem dosud používal při stanovování různých substancí v krvi nemocných léčených pro rakovinu. Tyto testy byly založeny na „kompetitivní inhibici“. Byl jsem schopen vyvinout na tomto principu test pro fenylketonurii. Bylo to jednoduché: inhibiční složka, která normálně brání růstu bakterií obsažených v kultivační půdě, přestane bránit bakteriálnímu růstu jestliže se na kultivační půdu umístí terčík filtračního papíru prosáklý krví, v níž je velké množství fenylalaninu. Fenylalanin obsažený v této krvi soutěží s inhibičním faktorem a převyší jeho inhibiční schopnost. Výsledkem je, že kdykoliv se v krevním vzorku vyskytne větší množství fenylalaninu, začnou bakterie v okolí takového vzorku růst a to je možné velmi jednoduše zjistit při pohledu na misku s kultivační půdou.

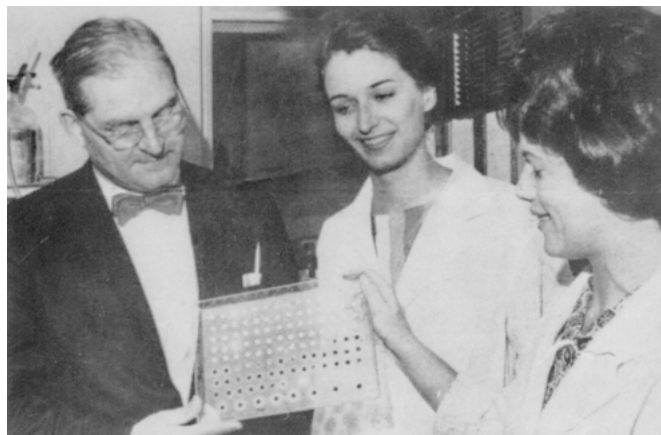
Během té doby se stalo něco, co mělo pro můj výzkum velký význam. U naší neteře, dcery manželčiny sestry, byla diagnostikována fenylketonurie ve věku 15 měsíců. Byla opožděná ve vývoji a test moči chloridem železitým, který byl tehdy používán k průkazům fenylketonurie, byl pozitivní. Bohužel už bylo příliš pozdě na to, aby bylo možné předejít mentální retardaci. Tato událost mne přivedla k zájmu o to, zda by pomocí krevního testu bylo možné vyhledávat velmi malé děti s fenylketonurií, protože jsem věděl, že časné zahájení léčby zlepšovalo vyhlídky dítěte na intelektový rozvoj.

Test, který byl pro screening k dispozici, byl původní bakteriální inhibiční test, který jsem vyvinul pro sledování hladin fenylalaninu v krvi u léčených dětí. V tomto testu byl používán vzorek krevního séra novorozence nasáklý do filtračního papírku a zaschlý. Věděl jsem, že rutinní screening novorozenců a kojenců by nebyl možný, pokud by bylo požadováno tekuté sérum ve zkumavce. Uvažoval jsem také, že by test mohl fungovat i tehdy, kdyby do papírku byla vsáknuta přímo krev. Ověřil jsem si, že to tak opravdu je. Pak jsem došel k poznatku, že jednoduchý způsob, jak získat papírek se vzorkem krve dítěte, bylo píchnout dítě do paty a zachytit kapky krve na filtrační papírek.

Dr. Alfred Yankhauer, pozdější ředitel Ústavu pro matku a dítě ve státě New York, mne přesvědčil, abych test vyzkoušel jako novorozenecký screeningový test pro fenylketonurii. Byl si jistý, že odběry krve novorozenců na filtrační papírek budou bez problémů přijaty. Ještě předtím jsem test vyzkoušel ve škole pro mentálně retardované. Byly sebrány krevní vzorky žáků a já jsem je vyšetřil pomocí bakteriálního inhibičního testu. Takto jsem mezi žáky našel všechny, o nichž se na základě močového testu vědělo, že mají fenylketonurii a navíc jsem objevil čtyři další, kteří do té doby nebyli odhaleni.

Došel jsem k závěru, že můj test může být využíván k vyhledávání dětí s fenylketonurií a mluvil jsem o fenylketonurii v Jamestownu. O několik dní později mi začaly přicházet krevní vzorky novorozenců na papírcích ze dvou nemocnic v Jamestownu. Bylo to v roce 1961, kdy začal novorozenecký screening fenylketonurie.

Brzy nato jsem dostal státní finanční podporu, abych vyzkoušel screening na národní úrovni. Z poskytnutých peněz jsme si pronajali dům blízko nemocnice a zřídili v něm malou továrnu, kde jsme



připravovali materiál pro testování milionu novorozenců. Naším cílem bylo připravit test tak, aby zde bylo vše v „instantní“ formě. Díky tomu by laboratoře, které by testování prováděly, nepotřebovaly zkušeného mikrobiologa. Tak jsme vytvořili PKU testovací soupravu, která obsahovala vše potřebné pro provádění testů. Do roku 1962 jsme v používání testu vycvičili 60 pracovníků z 29 států. V průběhu dvou let jsme vyšetřili 400 000 novorozenců ve 29 státech a našli jsme 39 případů fenylketonurie. Nenašlo se ani jediné dítě, které by při screeningovém testu nebylo rozpoznáno. Brzy se také ukázalo, že původní močový screening byl méně účinný než krevní.

Navzdory úspěchu krevního screeningu bylo mezi zdravotníky mnoho pochybností o účelnosti testování všech novorozenců na tak vzácnou poruchu jako je fenylketonurie. Navíc řada lékařů nedůvěřovala tomu, že léčba dietou by mohla zabránit mentální retardaci. Nesdílel jsem žádnou z těchto pochybností. Využil jsem každou příležitost k tomu, abych cestoval a mluvil o potřebě screeningového testu k rozpoznání fenylketonurie u novorozenců. Nejvíce pozitivních reakcí jsem získával od nelékařů.

Můj článek popisující testovací metodu byl konečně publikován v roce 1963 a moje testovací metoda byla pak přijata v lékařských a vědeckých kruzích. V letech 1962 - 1967 probíhal boj za prosazení zákona zakotvujícího screening fenylketonurie. V lékařských kruzích existovalo mnoho jeho oponentů. Přesto v roce 1967 mělo tento zákon již 37 států a v současnosti požaduje screening fenylketonurie u novorozenců všech 50 států.

V bývalé ČSR začal celoplošný screening fenylketonurie u novorozenců v roce 1975. Metodické opatření, které určovalo pověřené laboratoře, jejich spádové oblasti, načasování odběrů a další podmínky, vyšlo v téže roce a bylo uveřejněno ve Sbírce zákonů. První pokusy o zavedení testovací metody vyvinuté a popsané Robertem Guthriem se odehrávaly ještě před rokem 1970. Stejně jako v případě aminokyselinového přípravku bylo i zde třeba vyvinout vlastní testovací soupravu, která by splňovala všechny kvality, které měl originální Guthrieho test. Soupravy se podařilo vyvinout a jejich výroby se ujala Imuna v Šarišských Michalanech. Zde se vyrábějí dosud. V roce 1970 mohlo začít zkušební provádění screeningu v některých okresech. Léta 1970 - 1975 byla obdobím, kdy mimo technické a legislativní zabezpečení screeningu bylo třeba především zajistit finanční prostředky pro jeho celoplošné zavedení. Již v době zkušebního zavádění bylo zachyceno prvních 78 dětí, u nichž byla včas stanovena diagnóza a zahájena léčba. Tito dnes již mladí dospělí vedou zcela normální život a screeningu vděčí za uchování jeho kvality. Od roku 1970 bylo v České republice diagnostikováno celkem 450 dětí s fenylketonurií.

MUDr. Ludmila Hejmanová

14. zasedání E.S.PKU - pokračování Závěry zasedání pracovní skupiny č. 2

Pracovní skupina č. 2 sa venovala problematike liečby dospelých pacientov s PKU v Európe. Úlohou pracovnej skupiny bolo nájsť odpoveď na niekoľko otázok, a to:

- ❖ Aký je najlepší spôsob monitorovania pacientov s PKU v dospelosti a kde? T.j. v detských nemocniciach, na oddeleniach adolescentov v rámci detských nemocníc alebo na metabolických jednotkách v rámci interných oddelení pre dospelých pacientov?
- ❖ Existujú v Európe kliniky pre sledovanie dospelých pacientov s PKU?
- ❖ Aké vyšetrenia by mali byť robené pravidelne? Aké hladiny Phe sú optimálne?
- ❖ Aká prísna má byť diétna liečba? Aké cesty vedú k zlepšeniu dodržiavania diéty?

Zodpovedanie uvedených otázok malo ukázať, aká je situácia v liečbe a sledovaní dospelých pacientov s PKU v jednotlivých európskych štátoch a načrtnúť cesty, ako dospieť k zjednoteniu. Podkladom k diskusiám v pracovnej skupine bola prehľadne prezentovaná práca slečny Criemovej. Pracuje ako diétna asistentka v Belgicku. Uvedená problematika je jej blízka aj pre to, že je od detstva liečená pre PKU. Slečna Criemová prezentovala informácie získané na základe dotazníkov od dospelých liečených pacientov s PKU zo 6 európskych krajín (Belgicko, Dánsko, Švajčiarsko, Nemecko, Rakúsko, Veľká Británia). Záver jej práce bol: úroveň starostlivosti v uvedených krajinách je rovnaká, najlepšie hodnotenie však získala Veľká Británia, hlavne pre úroveň dietologických konzultácií. Vďaka nim majú pacienti vyváženejšiu a pestrejšiu stravu. *Dospelí pacienti s PKU sa od svojich rovesníkov líšia len nutnosťou dodržiavať diétne obmedzenia.* Priznávajú

konzumáciu alkoholu, fajčenie. Respondenti boli väčšinou spokojní so sebou, svojim životom, dosiahnutou kariérou. Prípadnú obezitu nepovažujú za dôvod začatia ďalších diétnych obmedzení. Väčšina z nich si sťažovala na hyperprotektívnu rodičovskú výchovu. Zdôrazňovali nutnosť edukácie a zvyšovanie samostatnosti už v detskom veku a podporovanie čo najotvorenejšieho prístupu k iným ľuďom. Otvorený prístup vedie k tomu, že ich okolie viac akceptuje. Prekáža im fakt, že aj v dospelosti musia navštevovať detské kliniky. Privítali by kliniky zamerané na sledovanie dospelých pacientov, ktoré sú v európskych štátoch len ojedinelé (Veľká Británia, Nemecko). Mnohí pacienti z týchto krajín ich však kvôli veľkej vzdialenosti nevyužívajú. Ako vyplynulo z nadväzujúcej pomerne bohatej diskusie limitujúcim faktorom vzniku kliník na sledovanie dospelých je hlavne pomerne malý počet pacientov a skúseného personálu v regiónoch jednotlivých štátov. Je však žiaduce, aby sa podmienky pre dospelých pacientov zlepšili. Základné princípy liečby PKU sú v Európe zhodné, hlavne čo sa týka detského veku. Väčšinou sa všade odporúča celozivotná diéta. Líšia sa však odporúčané hodnoty hladín fenylalanínu (pohybujú sa medzi nemeckými a britskými odporúčaniami), frekvencia kontrol, suplementácia vitamínmi a minerálmi. Rôzne prístupy sú vo financovaní diétnych preparátov, edukačných kurzov, letných táborov, sociálnych príspevkov.

Pracovnej skupine sa nepodarilo zodpovedať a samozrejme vyriešiť všetky nastolené otázky a problémy, ktoré môže objasniť len intenzívny výskum. Opäť sa však zdôraznila potreba nachádzať spoločný konsenzus v liečbe a monitorovaní pacientov.

zpracovala MUDr. J Šaligová

Tohtoročné stretnutie E.S. PKU

POZOR ZMĚNA

V predchádzajúcom čísle *Metabolika* bola uverejnená informácia o výročnej schôdzi a stretnutí E.S. PKU, ktoré sa malo konať vo Francúzsku. Zároveň bol ponúknutý veľmi zaujímavý zájazd autobusom, ktorý pripravil doc. Čechák. V priebehu apríla výkonný výbor E.S. PKU oznámil, že táto akcia sa presúva znovu do Španielska, konkrétne do Torremolinos u Malagy, hotel Sol Principe. Predpokladaná cena za ubytovanie v dvojposteľovej izbe a stravovanie počas meetingu je 120,- EUR od 25.10. (začína večerou) do 28. 10. (končí raňajkami). (Cena bude zrejme ešte upresnená, upozorňujeme, že v r. 1999 bola cena 100,- EUR na osobu a deň a v r. 2000 v SRN približne tá samá.)

V dňoch konania stretnutia by malo byť ubytovanie a diétna strava pre účastníkov s PKU zdarma. Najbližšie letisko je Malaga, cena spätočnej letenky sa pohybuje od 15 000 do 20 000,- (Sk, Kč) v závislosti od prepravcu, trasy a termínu letu (zvyhodnené víkendové lety).

Výkonný výbor E.S. PKU pripravuje konanie výročného stretnutia s tým, že pokiaľ ide o tzv. „veľké stretnutie“, t.j. osôb s PKU z celej Európy, bude sa organizovať v závislosti od záujmu o účasť. Preto je potrebné, aby všetky členské krajiny nahlásili predbežný počet účastníkov.

Doteraz pre účasť na tomto stretnutí nemáme sponzorov ani žiadne dotácie, preto je potrebné uvažovať s úhradou cestovného aj pobytu každým účastníkom individuálne.

Oznámte, prosím, svoj záujem, aby sme prípadne mohli zorganizovať kolektívnu cestu.



Kontakt:

ČR: Doc. MUDr. Petr Čechák, CSc., ÚBAP 3. LF UK a FNKV, Šrobárova 50, 100 34 Praha 10, ČR, tel:+420 2 6716 2780, +420 2 6731 1993, fax: +420 2 6731 2967, biosec@fnkv.cz

SR: Ing. Anna Gabaríková, NZ PKU Slovensko, Alej Slobody 1901/17, 026 01 Dolný Kubín, tel./fax: +421 845 5865 388, e-mail: a.gabarikova@thais.sk

Ing. Anna Gabaríková

Fenylketonurie a rodičovství, mateřská fenylketonurie

Zavedení celoplošného novorozeneckého screeningu fenylketonurie a dostupnost účinné léčby byly na začátku 90. let, v níž děti s fenylketonurií mohou růst a prospívat stejně jako jejich zdraví vrstevníci. Profesor Scriver, přední odborník v oblasti dědičných metabolických poruch, označil fenylketonurii právem za „vlajkovou loď mezi vrozenými poruchami látkové přeměny“.

Současná generace dospívajících a mladých dospělých s fenylketonurií patří k těm, kdo mohli využít dobrodiní včasné diagnózy a léčby. Tito lidé studují, pracují a zcela normálně se zapojují do společnosti. Navazují partnerské vztahy a se svými partnery plánují založení rodiny. Právem očekávají, že budou vychovávat své vlastní děti. Souhrnná statistika ukazuje, že v České republice se tyto úvahy dotýkají nebo budou brzy dotýkat přibližně dvou set mladých lidí a k nim každý rok přibývají další. Tito lidé i jejich rodiny se pochopitelně zajímají o to, zda mohou očekávat zdravé potomstvo, které nebude trpět fenylketonurií, a co pro to mohou udělat. Odpověď na tuto otázku není zcela jednoduchá a je třeba rozdělit ji do dvou částí. První část se týká každého mladého člověka s fenylketonurií a je jí věnována následující část textu. Druhá část se týká žen, u nichž je navíc potřebné opět zavedení velmi přísné diety ještě před začátkem těhotenství a důsledná léčba dietou po celou dobu těhotenství.

Odpověď na otázku, zda člověk, který je nositelem fenylketonurie, může mít zdravé dítě, které by fenylketonurií netrpělo, zní ano, je však třeba připojit určitou podmínku. Tou podmínkou je zdravý partner, který nejen že nemá fenylketonurii, ale není ani jejím přenašečem. V našich podmínkách je přibližně každý čtyřicátý zdravý člověk přenašečem vloh pro fenylketonurii. Rozpoznat, zda člověk je či není přenašečem této vloh, je nyní již možné a obecně je dostupné vyšetření, které nosičství odhalí. Při vyšetření jsou využívány moderní genetické metody, používá se přímo genová analýza. Toto vyšetření si lze vyžádat buď prostřednictvím příslušného metabolického centra nebo prostřednictvím nejbližší genetické poradny.

Jestliže vyšetření prokáže, že zdravý partner není přenašečem vloh pro fenylketonurii, má takový pár stejnou možnost mít zdravé děti jako mají ti, v jejichž rodině se fenylketonurie nevyskytuje.

V situaci, že by partner byl přenašečem, je pravděpodobnost, že by se takovému páru narodilo dítě s fenylketonurií, vysoká. V tom případě lze jako další krok nabídnout diagnostiku fenylketonurie ještě před narozením dítěte z odebraných choriových klků nebo plodové vody.

Jestliže se dvojice rozhodne, že genetické vyšetření nepodstoupí, a tedy nebude vědět, zda zdravý partner je či není přenašečem, měla by počítat s 1-2% možností narození dítěte s fenylketonurií. (Pro porovnání: běžná populace má riziko narození dítěte s touto poruchou 0,01%.) Zmíněné riziko vychází jednak z výpočtů a jednak z praktických závěrů z mezinárodní studie věnované mateřské fenylketonurii jak bude zmíněno dále.

Mateřská fenylketonurie

Mateřská fenylketonurie („maternal PKU“) je termín, který je v posledních letech jedním z hlavních témat v odborné literatuře zabývající se péčí o dospělé s fenylketonurií. Rodiny dívek s fenylketonurií

i dívky samy se s ním setkávají teoreticky již od dospívání. Bezprostředně naléhavým se stává v době rozhodování o těhotenství.

Možná ohrožení se tentokrát nedotýkají přímo budoucí matky samé, ale dítěte, které poroste a bude se vyvíjet v její děloze, a to bez rozdílu, zda toto dítě bude či nebude mít fenylketonurii. Látková přeměna těhotné a dítěte jsou úzce propojeny pomocí placenty. Placenta nabírá živiny z krve matky a přenáší je do krve dítěte pupečnickovými cévami. Dalšími cévami v pupečniku je zpět do placenty odváděna krev s odpadními produkty látkové přeměny. Ty jsou převedeny do krevního oběhu matky a matčin organismus tyto látky buď zneškodní nebo vyloučí. V období nitroděložního vývoje je plod plně závislý na organizmu matky. Funguje-li látková přeměna těhotné normálně, je složení její krve velmi stálé a dítě má ideální podmínky pro růst a vývoj.

Žena, která má v průběhu těhotenství vysokou hladinu fenylalaninu v krvi, předává pochopitelně abnormálně velké množství fenylalaninu svému dítěti. Pro vyvíjející se dítě je to situace mimořádně nevýhodná. Následkem vysokých koncentrací fenylalaninu se narušuje utváření některých orgánů i celkový růst dítěte. Statistiky, které vypovídají o výsledcích těhotenství žen s fenylketonurií, jsou varující a ukazují, že tam, kde měla žena v těhotenství vysokou hladinu fenylalaninu, tedy když nebyla léčena dietou, je více než 90% riziko závažných poškození zjištěných u dítěte po narození. K nim patří především poškození mozku a pozdější zpomalení duševního vývoje, vrozené srdeční vady a zpomalený tělesný růst.

Fenylketonurie je metabolická porucha, s níž její nositel přišel na svět a která ho provází po celý život. Jídelníček dospívajících a dospělých je méně přísný než ten, který musí dodržovat žena v době těhotenství. Proto je u žen plánujících těhotenství nutné ze všeho nejdříve výrazně snížit hladinu fenylalaninu pomocí přísné diety. K tomu slouží tříměsíční přípravné období, kdy se budoucí matka učí sestavovat si jídelníček podle předepsaného obsahu fenylalaninu, uvařit dietní stravu a zároveň si zvyká na nový jídelníček a na aminokyselinové doplňky. V tomto období je třeba dosáhnout ustálení hladin fenylalaninu do rozmezí, které je výhodné pro plod. Pak již většinou nic nebrání začátku těhotenství. Popsaná situace představuje ideální stav, kdy plod má nejlepší podmínky k růstu a vývoji.

V zemích, kde byl celoplošný screening fenylketonurie zaveden již brzy po roce 1960 se otázky kolem mateřské fenylketonurie staly naléhavými již po roce 1980. Bylo třeba shromáždit co nejvíce zkušeností s léčbou v těhotenství a sledovat osudy dětí narozených ženám fenylketonuričkám. Proto byla v roce 1984 zahájena mezinárodní studie, do níž se zapojila centra z USA, Kanady a SRN. Účelem studie při jejím založení bylo testovat, zda dieta s nízkým obsahem fenylalaninu snižuje riziko poškození pro plody žen s fenylketonurií. Údaje publikované v odborném tisku k roku 2000 uvádějí data o 574 těhotenstvích, z nichž se narodilo 412 dětí. Výsledky studie potvrzují, že nejlepší podmínkou pokud jde o ochranu dítěte před nepříznivým vlivem vysokých hladin fenylalaninu, je časně zahájení diety a snížení hladiny fenylalaninu do co nejvýhodnějšího rozmezí ještě před začátkem těhotenství.

MUDr. Ludmila Hejčmanová

Mateřská fenylketonurie - první zkušenosti z edukačních kurzů

V měsíci květnu t.r. proběhly první dva z plánovaného cyklu edukačních kurzů věnovaných léčbě fenylketonurie v těhotenství. Každý kurz je dvoudenní, je pořádán vždy v sobotu a neděli. Zvány jsou jak dívky s fenylketonurií, tak jejich partneři či některý z členů rodiny. Sobota je věnována především teoretické průpravě. Po úvodní přednášce lékaře následuje hlavní program a to samostatné sestavení jídelníčku s definovaným množstvím fenylalaninu

a energie pod dohledem dietní sestry. Na závěr prvního dne si dívky vyberou jeden chod dietní stravy, který pod dohledem dietní sestry následující den samostatně uvaří. Den končí diskusí. Neděle je věnována praktickému výcviku. Po zkušenosti z kurzu se domníváme, že by podobný výcvik přišel vhod i některým zájemkyním z řad matek malých dětí s fenylketonurií, které se s dietou teprve seznamují.

Kurz v této struktuře by nemohl být provozován bez pomoci Zdravotní školy v Praze 4, v ulici 5. května. Vedení školy nám velmi ochotně poskytlo prostory jak pro teoretickou část, tak pro praktický výcvik a každého z kurzů se účastnil i některý z pedagogů školy. Bez této pomoci bychom podobnou akci jen těžko mohli

uskutečnit. Podporu školy máme příslibenou i nadále a **plánujeme pokračování cyklu kurzů v měsíci říjnu.**

Organizaci zatím zajišťujeme na Klinice dětí a dorostu při FNKV v Praze 10, telefon 02/67162562.

Jana Komárková, MUDr. L. Hejmanová

CO NÁS ZAJÍMÁ

Adresy zásielkových služieb potravín v zahraničí

Ener-g Foods

5960 1st Avenue S.P.O. Box 84487
Seattle, WA 98124-57, USA,
<http://www.ener-g.com>

Hammer-Muehle DIAT GMBH

Postfach 1164
674 85 Maikammer, SRN
<http://www.hammermuehle.de>

Formuláře a informácie si vyžiadajte na adrese: Národné združenie pre PKU, Alej Slobody 1901/17, 026 01 Dolný Kubín - prosím len písomne, alebo na e-mail: a.gabarikova@thais.sk, alebo faxom na číslo: +421 845 5865 388. Pri objednávaní cez internet sú akceptované len embosované platobné karty.

Ing. Anna Gabaríková

JAK PRACUJEME

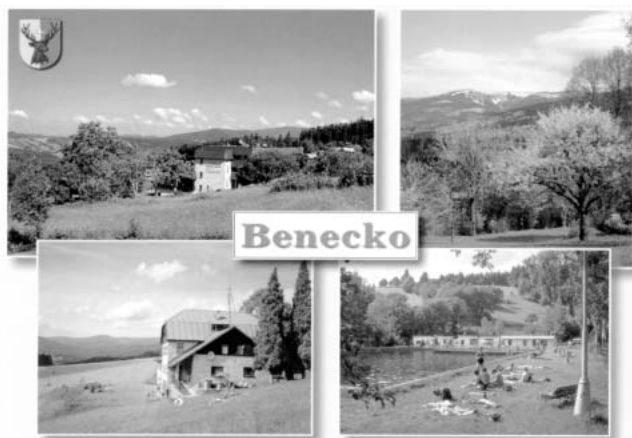
Benecko - velikonoční pobyt

Ve dnech 12. - 16. dubna 2001 proběhl v rámci Klubu PKU a ostatních metabolických poruch velikonoční pobyt v penzionu Klára na Benecku. Jednalo se o společný pobyt rodin s dětmi s PKU.

Vzhledem k tomu, že se jednalo o pětidenní akci, byl program časově velmi náročný. V pátek po obědě jsme vyrazili do Bozkovských jeskyní. Zde bylo možné shlédnout velmi zajímavé přírodní útvary a asi nejvíce nás všechny zaujala podzemní jezera, která jsou zde prý největší v Čechách. Po prohlídce jeskyní jsme všichni navštívili cukrárnu na náměstí v Jilemnici.

V sobotu jsme měli možnost se seznámit se zástupcem firmy SHS panem Štefanem Chrenkem, který za námi vážil cestu až ze Slovenska. Seznámil nás s tím, co chystá jejich firma do budoucna, přivezl nám ukázat a zároveň ochutnat nové výrobky, např. instantní bramborovou kaši, čokoládky s karamelovou příchutí a dětem přivezl bohatou velikonoční nadílku. Také nás ujistil o tom, že jejich firma stále pracuje na výrobě nových výrobků, které určitě všichni rádi uvítáme.

Neděli jsme prožili sportovně. Ihned po obědě jsme vyrazili do nedaleké vesničky, kde na nás čekala projížďka na koních. Byl to pro všechny velký zážitek, jelikož řada z nás jela na koni poprvé v životě. Škoda jen, že počasí nám moc neprálo a celou dobu hustě sněžilo. Někteří z nás se jeli zahřát do snack baru na náměstí ve Vrchlabí. K nelibosti personálu si naše 11-ti členná parta sedla k jednomu stolu a bylo nám všem moc



fajn. Hlavně dětem, které si objednaly ovocné poháry nebo zeleninové saláty.

Na velikonoční pondělí děti od paní Červené dostaly bohatou nadílku, ve které měly spoustu dobrot. Nikomu z nás se moc nechtělo domů, jelikož po celou dobu pobytu se o nás vzorně starali pan Hanuš - majitel penzionu a paní Červená - naše dietní sestřička. Jen to počasí připomínalo spíše vánoční než velikonoční svátky, přesto se tato akce velmi vydařila.

Za Klub PKU M. Samková

Byli jsme na horách

Zkušenosti a inspirace získané z letních táborů, kterých se každoročně zúčastňují děti s fenylketonurií společně se zdravými vrstevníky, nás přivedly na myšlenku zorganizovat i jiné aktivity. Jednou z nich je zimní pobyt zaměřený převážně na lyžařský výcvik.

V letošním roce v termínu od 9.2. do 17.2. se konala zimní rekreace dětí s PKU a jejich zdravých sourozenců již potřetí v Jeseníkách. Účastníci byli ve věku od 12 do 16 let, rekreace se však mohli zúčastnit zájemci ve věku již od 7 až do 20 let. Ubytování jsme byli v Lipové, v penzionu Moravanka, který je na dobré úrovni. Má k dispozici dostatečně prostorné dvou nebo čtyřlůžkové pokoje a dobré sociální zařízení. Na každém patře je společenská místnost, kde je umístěna televize. Objekt dále vlastní jídelnu, kavárnu a knihovnu.

Na letošní zimní rekreaci se sešla skupina dětí převážně pokročilých lyžařů. Poprvé nebylo potřeba je zařazovat do lyžařské školy, která pravidelně každým rokem nabízí své služby, jak ve sjezdovém, tak i v běžecím lyžování. Je nutno ovšem připomenout, že skupina pokročilých lyžařů dosáhla dovednosti a zkušenosti právě v lyžařské škole pod vedením Ing. Bace a jeho instruktorů, kde před dvěma lety někteří účastníci z této skupiny stáli poprvé na lyžích a učili se základům ve sjezdovém lyžování. Při každém začátku je důležité mít dostatečně pevnou vůli, trpělivost a odvalu. To poznali a pochopili všichni začátečníci. Jejich prvotní pocity a zážitky z minulých let jsou však dnes pro ně jen vzpomínkou a příjemným pobavením.

I přesto, že nebyly sněhové podmínky ideální, lyžovali jsme 5 dní v průměru tři až čtyři hodiny denně. Místní vleky v okolí Lipové byly mimo provoz, proto jsme jezdili na lyžařský areál Petříkov vzdálený asi 11 km od Lipové. Zjistili jsme, že pouze na Petříkově a Pradědu byly nejlepší sněhové podmínky k sjezdovému lyžování. Vzhledem k tomu, že v současné době je na Jesenícku velmi omezená vlaková i autobusová doprava, využili jsme také náhradní soukromou autobusovou dopravu, která dovezla naši skupinu účastníků na požadované místo.

Při lyžařském kurzu je důležité, aby se z hlediska bezpečnosti třetí den zařadila oddechová pauza do denního programu. Proto jsme zvolili koupání v bazénu v České Vsi, kde si děti mohly po namáhavém lyžování příjemně odpočinout a zrelaxovat.

Zajistit dietní stravu PKU pod vedením zkušené dietní sestry Jany Petráskové a týmu profesionálních kuchařů v penzionu Moravanka nebyl problém. Při zdejším pobytu měly děti vyšší pohybovou aktivitu, a proto bylo nutno zabezpečit dietní jídelníček s dostatečným energetickým příjmem. Pokud strávnickům nestačila jejich odvážená porce jídla, bylo možno doplnit do jídelníčku nízkobílkovinné pečivo, máslo a jiné potraviny s nízkým obsahem fenylalaninu, kterých bylo vždy dost v zásobě. Jídlo bylo velmi chutné, což dokazovalo, že se děti hlásily o další přídavky.

Léčebné přípravky si účastníci s PKU dietou připravovali na tomto pobytu sami pod dozorem doprovázejících osob. Ukázalo se, že samostatná příprava přípravku jim není cizí, neboť všichni zúčastnění s PKU jsou na tuto každodenní činnost zvyklí ze svých domovů a považují ji za samozřejmost a svou povinnost.

Do programu jsme zařadili různá edukační témata o dietní léčbě. Děti se zajímaly, zda budou moci někdy jíst v dospělosti například jogurty, ryby, sýry apod. Dále se dotazovaly, jak ještě dlouho budou posílat krevní odběry na papírcích a jak dlouho budou

muset konzumovat léčebné přípravky. Některým z nich nebylo jasné, proč někdo při stejné dietě může jíst větší porce příloh (např. brambory, rýže) a někdo musí jíst menší porce příloh. Zákaz konzumace aspartamu vyvolala také u dětí rozsáhlou diskusi. S velkým zájmem chtěly porozumět,



proč potraviny s jeho obsahem nemohou zařazovat do svých jídelníčků. Pracovat se zaměňovacími tabulkami potravin a hotových jídel bylo zpočátku pro některé děti s PKU náročné, ale ukázalo se, že při pozorném soustředění a vytrvalosti lze dosáhnout kýženého výsledku. Krátká edukační sezení jsou u zúčastněných s PKU žádaná a prospěšná. Zdejší pobyt nás o tom přesvědčil, a proto je potřeba i v budoucnu pokračovat v jejich zařazování při dalších hromadných aktivitách.

Pobyty dětí s PKU dietou společně se zdravými vrstevníky jsou pro ně velkým přínosem. Ve větším kolektivu se lze snadněji naučit překonávat překážky, získat větší disciplinovanost a samostatnost. I při odlišné stravě u dětí s fenylketonurií je možno dosáhnout šťastného a plnohodnotného života - stejně jako u zdravé populace.

Jana Komárková, dietní sestra

Boli sme na rekreácii v Turčianskych Tepliciach

Začínali sme v sobotu 12. mája 2001. Ak mám pravdu povedať, na tento pobyt sa mi ani veľmi nechcelo ísť, pretože s detmi s fenylketonúriou (PKU) som išla prvýkrát. Dnes viem, že tých pár dní, ktoré sme tam strávili, bolo málo.

Myslím si, a všetci, čo tam boli mi iste dajú za pravdu, že tam bolo super. Dokonca aj počasie nám vyšlo. Hneď prvý deň ako sme tam prišli mamičky a oteckovia zostavili jedálny lístok pre deti s PKU. Pán Gažo (vedúci pobytu) s pomocou mamičiek upiekol pre deti chlieb, ktorý sa mu veľmi vydaril.

Mám 6-ročnú sestru, ktorá má tiež PKU a ešte nikdy som jej nepiekla chlieb, pretože vždy ho upiekla mama. Ale teraz by som ho už určite upiekla aj sama. Na druhý deň sme sa išli kúpať do termálneho bazénu, kde sa všetkým páčilo. Samozrejme, aby som nezabudla na deti, tie si vždy našli nejakú činnosť alebo hru. Po kúpeli v bazéne boli deti také zničené a unavené, že večer zaspali rýchlo a rodičia mali pre seba aspoň trochu voľna, kde si medzi sebou vymieňali skúsenosti a radili sa o všetkom, čo sa týka PKU. V sobotu večer prišla aj p. Gabaríková, priniesla deťom ochutnať Lp-flakes (Milupa) a Crackers Loprofin (SHS). Sladké Lp-flakesy deti schrumkali hneď. V nedeľu piekla pre deti rožky, ktoré chutili tak, že aj rodičom sa zbíhali slinky. Po rožkoch sa na výlete v blízkom lese opekala slaninka a neskôr si deti s rodičmi zahrali futbal.

V pondelok bol program mimoriadne bohatý. Začal hneď po raňajkách orientačným behom, ktorého sa všetci zúčastnili. Súťažilo sa po rodinách na štyroch stanovištiach. O 13.40 hod. začal výlet do Banskej Bystrice vláčikom a deti mali za úlohu počítat tunely, cez ktoré sme prešli. Poviem Vám, že krajšiu prírodu a lesy ako sú okolo na tejto trase, som ešte nevidela. V Banskej Bystrici



sme si pozreli pamätník SNP, ale deti najviac zaujali tanky a lietadlo a hlavne to, že mohli po nich chodiť. Naspäť sme išli takí vyčerpaní, že sme skoro zaspali vo vlaku (ale nedali sme sa). Zvládli sme aj futbal po večeri a určite dobre pobavili všetkých divákov. Vyhodnotenie orientačného behu: všetci sme boli dobrí. Deti dostali sladkosti a rodičia pochvalu.

A čo dodať na záver? Poďakovať sa sponzorovi pobytu: TTS, spol. s r.o. Martin, pretože vďaka nemu sme tam mohli byť, personálu, ktorý sa o nás staral v Hoteli Lesník, kuchárkam, ktoré pre naše deti varili a p. Ing. Gažovi, ktorý celý tento pobyt zorganizoval.

Gabika Horňáčiková, študentka PF v Bratislave

CO SE NÁM NABÍZÍ

Tábor nejen pro fenylketonuriky

Blíží se nejkrásnější dva měsíce v roce a mnozí z vás máte již naplánovanou dovolenou a program pro své děti. Jistě vzpomínáte na dobu, kdy jste byli v jejich věku. Zřejmě většina z vás trávila část prázdnin pobytem na táboře. Nyní by mohly jet i vaše děti.

Vesnička Broumov se nachází v malebném prostředí Českomoravské vrchoviny. Táborníci jsou ubytováni po dvou ve stanech s podsadou. Stravu připravují kvalifikované kuchařky a jídlo se podává 5x denně. Za hezkého počasí je možné se koupat v rybníce v místě tábora, ke sportu lze využít hřiště na košíkovou a fotbal a hernu stolního tenisu. Kromě sportovního programu je tábor zaměřen na získávání základních tábornických dovedností, poznává

ní přírody, na své si přijdou i příznivci diskoték, bojových her a rukodělných prací.

Termín: 13.8.2001 - 25.8.2001

Místo konání: Broumov

Věk: 7-15 let

Cena: 2 650,- Kč

Doprava: vlastní nebo společně autobusem z Tišnova

Ubytování: stany

Strava: 5x denně (PKU dieta zajištěna)

Kontakt: pí Kloubová - tel. 0504/413504, p. Vašíček - tel. 0723/090935

Iveta Klusáková, Havířov

Leto pre deti s PKU

Vážení rodičia,

priblížilo sa obdobie letných prázdnin a tým sa stáva aktuálnou aj téma, kde a ako ich deti budú tráviť. Ako v minulom roku, ponúkame možnosť pobytu detí na letných táboroch, kde bude zabezpečená diétna strava. V časopise ste už mali možnosť vybrať si z ponuky v ČR, na Slovensku sme pripravili dva letné pobyty, kde stravu budú pripravovať a na dodržiavanie diéty dohliadať diétny sestry.

1. BOJNICE

Rekreačné zariadenie Púšť, termín od 9. do 18. 7. 2001

Tábor je určený pre deti od 6 do 15 rokov bez sprievodu rodičov.

Ide o klasický detský tábor (ako Hybe v minulom roku), kde časť detí má pripravovanú diétnu stravu pod dohľadom diétny sestry (aj v tomto roku to bude Marienka Vasilíková z Košíc).

Ubytovanie: v 2,3,4,5 posteľových izbách so spoločným soc. zariadením

Stravovanie: 5x denne (plná penzia) s pitným režimom

Vybavenie RZ: jedáleň, spoločenská miestnosť s profi aparátúrou a farebnou hudbou, TV, video, sauna s bazénom, krytá tenisová hala, bufet, ihriská na všetky športy, ohnisko...

Program: atraktívny program plný zábavy v areáli snov

Zažijete dobrodružstvá, aké ste možno ešte nezažili: sfáranie do bane, Bojnice-kúpalisko, ZOO, Bojnický zámok (vstupy a doprava sú v cene), saunovanie pod dozorom lekára, diskoshow s profi aparátúrou a farebnou hudbou, Pingpong cup, Bojnická futbalová liga, jazda na koňoch...

O program, deti a mládež sa budú starať skúsení táboroví pracovníci a o deti s PKU navyše aj diétna sestra.

RZ Púšť sa nachádza 8 km od Bojníc a obklopuje ho pohorie Vtáčnik. Zariadenie a jeho ohradený areál boli pôvodne vystavané na účely detskej rekreácie, ide teda o špecializované zariadenie. V areáli sa nachádzajú ihriská na všetky druhy športov.

Cena poukazu: 3.460,- Sk bez dopravy

3.860,- Sk s dopravou z a späť do Košíc

Cena zahŕňa: ubytovanie (9 nocí), dopravu, stravu 5x denne, pitný režim, poistenie, pedagogických pracovníkov, lekára, program, výlety vrátane vstupov a dopravy: ZOO, Bojnický zámok, kone, hry, súťaže a odmeny.

2. RZ SKALIČAN

v Zlatníckej doline, termín od 19. do 26. augusta 2001

V minulom roku bol letný tábor v Zlatníckej doline mimoriadne vydarený.



V tomto roku je pre deti bez ohraničenia veku v sprievode rodičov, bez sprievodu rodičov vo veku od 7 rokov a samozrejme aj pre všetky PKU vekové kategórie vrátane našich už dospelých.

Účast' celých rodín je vítaná. Stravovanie pre deti s PKU 5x denne vrátane pitného režimu, pre ostatných 3x denne. Variť bude diétna sestra.

Ubytovanie: v budove - 3-4 lôžkové izby so spoločnými soc. zariadeniami. Možno je aj ubytovanie v okáloch, kde sú samostatné 3 - 4 lôžkové izby s vlastným soc. zariadením.

Vybavenie: jedáleň, TV, tenisové kurty, malé futbalové ihrisko, ohnisko, kúpalisko, plážový volejbal...

Program: bude organizovaný podľa počasia priamo na mieste.

Okrem športových možností a výletov do prírody je možnosť návštevy múzea v Skalici, návšteva pamiatok so sprievodcom...

Tábor je vhodný na spoznávanie sa detí aj celých rodín, na od-dych a spoločné večerné posedenia, na výmenu skúseností s varením so stravou do školy a podobne.

Cena: predpokladaná cena je 340,- Sk vrátane stravy na osobu na deň

Kontakt pre informácie: Ing. Peter Gažo, Novomestská ul., Sereď
Dúfame, že v tomto roku k nám prídu aj deti a rodiny z ČR.

Pre ČR si prihlášky vyžiadajte na adrese: NZ PKU, Alej Slobody 1901/17, 026 01 Dolný Kubín, tel./fax: +421 845 5865 388, resp. +421 905 801 069, e-mail: a.gabarikova@thais.sk

CO NÁS PÁLÍ

Co pálí (nebo spíše udivuje) mě...

Píšu do rubriky „Co mě pálí“, ale spíš bych měla napsat do rubriky „Co mě udivuje“. Existuje klub fenylketonuriků, dozvěděla jsem se hned potom, co byla u mého syna diagnostikována fenylketonurie. To je fajn, pomyslela jsem si, alespoň nebudu mít pocit, že jsem v tom sama a kdyby něco, máme tu klub, který se za náš zájem postaví. A hle, světe div se, ono je to úplně jinak. Klub sice máme, ale Vinohrady mají asi svůj, my na Karlově máme svůj a při Brněnské nemocnici ho asi mají také? Každá nemocnice má pravděpodobně svůj vlastní, ale mě tu chybí ten jeden jediný, který by zastřešoval ty tři a zastupoval naše zájmy např. vůči státu nebo zdravotním pojišťovám. Co když nastane situace, kdy to bude skutečně zapotřebí, co potom? Vždyť se stačí jen rozhlédnout a je jasné, že skupina má vždy větší šanci se prosadit než jednotlivci. Skutečně mě udivuje fakt, že postižení fenylketonurii nemají žádnou organizaci, která by je oficiálně zaštiťovala a ještě víc mě potom udivuje, když se dočtím o tom, že Česká republika je členem E.S.PKU, přestože legálním členem se může stát pouze celonárodní společenost. Kdo je tedy členem E.S.PKU? Nevím. Vím ale, že je potřeba se nad tím vážně zamyslet.

Klára Foglarová

Vyjádření předsedy Klubu PKU k článku:

Vážená paní,

Váš dopis bohužel vyjadřuje problém, s nímž se ve své funkci, kterou dělám již cca 13 let, potýkám neustále. Organizaci zastřešující všechny diagnostikované osoby se vzácnými metabolickými poruchami je možné vytvořit pouze za všeobecného konsensu s jejím vytvořením ze strany postižených, rodičů dětí s metabolickými poruchami, odborných lékařů a i ostatního lékařského personálu příslušných metabolických center.

Takovou organizaci nám však „z venku“ nikdo budovat nebude,

musíme si ji vytvořit sami a hlavně musíme ji chtít vytvořit. Bez spolupráce všech nebude nic. Např. současný klub PKU na Karlově funguje na základě dobrovolné spolupráce lidí, kteří jsou v produktivním věku a tudíž mají svá zaměstnání, na nichž je především závislý jejich životní standard. Nikdo z nás tyto funkce nedělá profesionálně, pro činnost Klubu ukrajujeme svůj volný čas určený pro naše rodiny a jistě chápete, že pokud není nikde ze strany ostatních nečlenů současného Klubu projevovaná snaha po vytvoření takového „velkoklubu“, těžko můžeme něco takového zorganizovat.

Pouze vy sami, rodiče dětí s PKU a lidé s touto diagnózou, si můžete říci, zda něco takového společně potřebujeme. Pokud dosud za celých 13 let činnosti Klubu PKU nebyla projevována snaha po vytvoření centrální organizace (a to především ze strany rodičů), zjevně je tedy vše v pořádku a nic nového není potřeba vytvářet.

Možná tento „status quo“ všem vyhovuje. V opačném případě by musel již probíhat nárůst členské základny všech vámi zmiňovaných organizací, neboť členem jakéhokoliv Klubu se přeci může stát kterýkoliv člověk, který se do něj přihlásí. Toto se nikdy nedělo a neděje. Avšak upozorňuji, že pouhá diagnóza přeci není členskou průkazkou. Klub (jako občanské sdružení) musí fungovat za určitých podmínek, které jsou legislativně předepsané. Bez plnění těchto podmínek, které jsou jinak úplně běžné a každý se s nimi v životě setkává, nelze vytvořit takovouto celostátní organizaci.

V jiném případě by musela být někým vytvořena komerční organizace, např. něco jako některé travel agency, která by se zabývala specifickými aktivitami pro volný čas osob s PKU. Ale obranou našich práv se těžko bude profesionální organizace zabývat!

Proto apeluji na ty z Vás, kdo pocítujete nutnost vytvoření takového „velkoklubu PKU“, připojte se návrhy, náměty a především spoluprací (nejen pouze verbálně projevovanou) na jeho vytvoření.

Václav Dobeš, předseda Klubu PKU

ŽIVOTNÍ PŘÍBĚHY

Jenny

Náš příběh se asi vůbec neliší od příběhu Vašeho či jiných rodin s dětmi, které mají fenylketonurii. Snad s jediným rozdílem - na začátku se totiž neodehrál u nás, ale v USA, v Kalifornii, kde jsme do srpna 2000 s mojí dcerou Jennifer žily.

Jenny se narodila v dubnu 1999 a hned se stala naším malým sluníčkem, kolem kterého se všechno točí. Zkrátka převrátila celý náš dosavadní život i s jeho prioritami vzhůru nohama. Jaké potom bylo překvapení, když po dvou dnech návratu z porodnice zazvonil nečekaný telefon a dětský doktor nás neprodleně vyzval k návštěvě nemocnice. Neblahé tušení a obavy se potvrdily a jistě mi všichni potvrdíte, že to bylo velmi šokující. U mě, matky, navíc tím spíše, že jsem byla v cizím prostředí, bez pomoci svých blízkých a v zajetí odborných lékařských výrazů a nových informací v jiném jazyce. Jako všichni rodiče, u jejichž dětí byla fenylketonurie diagnostikována, jsem se nejdříve musela smířit s touto novou skutečností. Zjistit, jak dalece ovlivní náš život, a naučit s ní sebe a hlavně svou dceru plnohodnotně žít.

Nejdříve mě opanoval pocit, že to nezvládnou, ale hned mi podali ruku pracovníci nemocnice (v níž jsme byly z důvodu zdravotního pojištění u společnosti Kaiser registrovány), kteří nám poskytli veške-



rou možnou odbornou i lidskou pomoc. Dietní sestry mi radily, jak uzpůsobit stravu malé Jenny, dostaly jsme několik kuchařských knih a několik výtisků „PKU News“ (pravidelných novin, vycházejících mimo jiné i na Internetu) a knižní publikace o soužití rodin a dětí s touto dietou. Tyto zdravotnické pracovníce se mimoto v rámci své

působnosti staraly i o organizaci pravidelných čtvrtletních schůzek rodin s dětmi různého věku, na nichž jsme se mohli podělit o své nové zkušenosti a podpořit také nově přicházející rodiče. S péčí, jaká nám byla ze strany lékařů, sester i našich nových přátel věnována, jsem začala pohlížet na PKU a dietu zcela jinak.

Pravidelně jsme dostávali nabídky a katalogy různých firem vyrábějících nízkobílkovinné výrobky a doplňky, které jsou konkrétně ve státě Kalifornie zdarma. Musím ale zároveň dodat, že toto, přestože je USA mnohem ekonomicky silnější než ČR, není pravidlem ve všech státech unie. Prostřednictvím dietní sestry se dala objednat v podstatě libovolná množství nejrůznějších a nejrozmanitějších potravin s dodávkou až do domu. Přála bych si (snad jako všichni rodiče a zúčastnění), aby tady u nás byl nabízen širší sortiment speciálních potravin pro osoby s PKU různého věku, a také, aby více druhů těchto výrobků se zařadilo do programu státní dotace.

Dnes - po více než devítiměsíčním pobytu v ČR - mohu říct, že toto

je jedna z mála věcí, kterou se liší sociální a zdravotní zajištění nemocných s PKU tady u nás a v Kalifornii. To mohu potvrdit i po svých zkušenostech s převodem Jenny do systému naší lékařské péče, kdy jsme nezaznamenaly žádný rozdíl ve vstřícném a laskavém přístupu lékařů a sester, a to i v průběhu vyřizování nezbytných a zdlouhavých administrativních formalit.

Nyní, když se začíná slibně rozbíhat i vydávání vlastního časopisu, prostřednictvím kterého se budeme moci dovědět různé informace, nové recepty a také příběhy i zkušenosti ostatních rodin a osob, pevně věřím, že se časem budou pravidelně uskutečňovat i regionální schůzky, abychom se mohli poznat navzájem i osobně - vždyť takováto podpora a třeba pár povzbuzujících slov pomůže mnohdy více než sebelepší kniha. A když se dívám na svoji už dvouletou dceru, jak si klidně hraje a běhá na zahradě, těším se na to, až se bude moci s dalšími kamarády a kamarádkami poznat a zahrát si, třeba na horách nebo u moře či jinde. A k tomu nám všem držíme s Jenny palce. **Sabina Baranová**

Zamyšlení

Než začnu rozvíjet své úvahy o příběhu, jehož hlavními postavami jsou Jenny a její rodina, chtěla bych říci, že jsem moc ráda tomu, že se jedná o zkušenost rodiny svým způsobem specifickou, nabízející srovnání a tudíž pro nás všechny skýtající možnost načerpání několika užitečných myšlenek a nápadů.

Ač jeho autorka paní Baranová v závěru článku mezi řádky uvádí, že jsou s dvouletou Jenny stále ještě na začátku života s fenylketonurií, mne napadá, že svými postoji jsou dnes již mnohem dál. A to proto, že hned v úvodu jejich příspěvku čteme o tom, jak je jejich cílem naučit se žít plnohodnotně. Říkám si, jakou cestou každý z rodičů musí k podobnému přesvědčení doznát. Někomu se to podaří dříve, někomu později. Ale pokud se dostane toto přesvědčení na první místo vidění rodin a tím i budoucího vidění našich malých pacientů, je to velice důležité, neboť to ovlivňuje celý jejich život a tím vše, co jak v něm dělají a jak k němu přistupují. Konkrétně mám na mysli třeba přístup k dítěti, důvěru ve své schopnosti a především v to, že mírou své aktivity má každý svůj život ve svých rukou, že jsme za své životy odpovědní hlavně my sami (a naše rodiny) - a teprve potom až ti ostatní. Pokud se to rodičům našich pacientů (to se týká nejen fenylketonuriků) - po potvrzení diagnózy, prožití paniky, nejistoty a popření ... - podaří, je to ten *nejlepší start do dalších let*.

Jennina maminka píše o tom, jak je zajištěna péče o fenylketonuriky v USA a u nás. Člověk se neubrání srovnání, to je přirozené. Musím však říci, že mne velice těší, že v přístupu zdravotníků, jejich vstřícnosti, ochotě v jednání atd. pisatelka rozdílů necítí. Pokud je to upřímné, hřeje mne to dvojnásob, zvláště proto, že o tom píše žena, která má tuto zkušenost zažitou „na vlastní kůži“. Však to znáte: mnozí naši lidé si stále na něco stěžují a mnohdy zcela neopodstatněně stavějí to, co se jak dělá u nás oproti jiným zemím, na podstatně nižší příčku (to neplatí jen o zdravotnictví). Pokud však dokážeme rozlišovat věci, kde jsme srovnatelní a mnohdy nejen to, je to dobře, neboť jedině tak můžeme zlepšovat - co zlepšovat lze a současně být hrdí na to, co už lépe vyřešeno nebo zpracováno máme.

Tím také navazuji na svou poslední myšlenku. Maminka Jenny popisuje možnosti nabídky a dostupnosti dietetických výrobků v Kalifornii a současně vyjadřuje velkou naději v to, že časem to bude jiné i v naší zemi. Také hovoří o perspektivním kontaktu s dalšími rodinami fenylketonuriků, které prostřednictvím Metaboliku nebo regionálních setkání vítá. Přála bych Vám proto, maminko, aby Vám Váš optimistický přístup a reálný pohled na svět i nadále zůstaly. Možná budete jedna z těch, jež se aktivně zapojí do změn v oblastech, které se nyní nacházejí ve fázi hledání nebo jsou ještě v plenkách. **PhDr. Ivona Šporcová**

LISTÁREŇ

Rodičom, ktorí majú deti postihnuté metabolickou poruchou chcem povedať: hlavu hore, sú aj horšie ochorenia ako je PKU. Treba len dodržiavať pokyny lekára, deťom venovať individuálnu starostlivosť a úspechy sa jedného dňa dostavia a vtedy budeme mať radosť všetci, rodičia i deti. V časopise by mala byť poradňa - právnická, lekárska, sociálna apod.

Chcela by som vedieť a možno nielen ja, či môže byť fenylketonurik darca krvi. Mám dve deti, ktoré v r. 2001 dovŕšia 18 a 16 rokov. Majú rovnakú krvnú skupinu 0 Rh neg. Môžu byť v prípade potreby darcami krvi medzi sebou, môžu darovať krv iným pacientom, ktorí nemajú ale aj majú PKU? Môžu prijímať krv aj od iných darcov? Ako je to s prijímaním a darovaním iných orgánov pri transplantácii.

Dočítala som sa v Metaboliku, že sa pripravuje zmena v bodovom hodnotení na 50%. Zaujímalo by ma, ako sa to bude počítat pri dvoch deťoch 50+50%, alebo len 50%, alebo nejako inak. Ráta toto hodnotenie aj deti nad 18 rokov, do ukončenia školskej dochádzky, aj po vyučení, aj vtedy ak sa pacienti zaradia do prac. pomeru? Ako to bude v prípade, že nebudú poberať rodinné prídavky a príplatky

k nim? Ako budú participovať zamestnávateľia na priplácanie na stravu keď sa nebudú stravovať v zamestnaní, ako to rieši Zákonník práce v ČR a SR. Čo v prípade, že po ukončení školskej dochádzky nenájdu zamestnanie. Ako sa bude riešiť dôchodkové zabezpečenie pre matky, ktoré sa starali o postihnuté deti. V sociálnej poisťovni mi povedali, že nemám nárok na dôchodok, lebo som posledných desať/päť/ rokov nebola v pracovnom pomere a preto nie je možné vypočítať dôchodok. Zdá sa mi to diskriminujúce (mám 52 rokov).

Chcela by som vedieť, koľko fenylalanínu obsahuje peruánska vlašna - zelenina.

Časopisu želim, aby mohol pravidelne vychádzať, aby sa našli prostriedky a rodičom, aby v ňom vždy našli to, čo ich najviac zaujíma v súvislosti s ochorením ich detí. **Mária Krličková**

Pozn. redakce: Informace o zákoně o sociální pomoci na Slovensku obdrží každý od NZ PKU. Odpovědi na ostatní položené otázky přineseme v příštím čísle. Pište i Vy do redakce (prosíme obratem), budete-li znát odpověď na některou z těchto otázek.

SLÍBILI JSME VÁM

Informace o kontaktech na členy ES PKU v zahraničí

Španielsko: Mrs. Pilar Clerie Fuertes, Avion Cuatro Vientos No. 17-2o-2, E-41013 Sevilla, tel.: +34-95-463 45 90, fax: +34-95-461 31 75

Německo: Mrs. Dr. E. Denk, DIG PKU e.V. Bockenheimer Landstrasse 93k, D-60325 Frankfurt am Main, tel.: +49-69-97 58 280, fax: +49-69-97 58 28 28

Slovinsko: Mrs. Sonja Vodenik, PKU Society for Slovenia, Ljubljanska 27, 3000-Celje/Slovenia, tel: + 386-63-451-210

Taliansko: Dr. Pasquale Trecca, Via Paolo Borsellino, 1, I-00020, Arcinazzo R. (Roma), tel./fax: +39-774-80 41 02, Mrs. Grazia Marchisio, Via Cuneo 27, I-12080 Pianfei CN, tel./fax: +39-0174-58 58 11

Okrem jazyka danej krajiny je komunikačným jazykom v rámci kontaktu všetkých organizácií zapojených do E.S. PKU angličtina.

Anketa firmy MILUPA na Slovensku

Vážení rodiče, vážení pacienti!

V nultém čísle Metabolíku vyšly výsledky ankety týkající se nízkobílkovinných potravin, kterou provedla společnost MILUPA v České republice. Po celé řadě ohlasů a dotazů ze Slovenska jsme se rozhodli provést tuto anketu na Slovensku.

Nyní Vám přinášíme její stručné výsledky. Cíl ankety a otázky byly prakticky stejné jako v anketě předchozí. Dotazníky byly rozeslány v únoru t.r. za pomoci NZ PKU na Slovensku. Šlo o výrobky uvedené v tab. č. 1.

Výsledky: z celkového počtu 250 rozeslaných dotazníků odpovědělo 65 respondentů.

Otázka č. 1: Věk pacienta - uvedlo 85 % respondentů, průměrný věk činil 10,5 roku, nejmladší respondent měl 4 měsíce a nejstarší 24 let.

Otázka č. 2: Máte již zkušenosti s nějakým z uvedených výrobků fy. MILUPA, popř. s jakým? - výsledky jsou shrnuty v tab. č. 1

Otázka č. 3: Který z uvedených výrobků byste měli zájem zařadit do jídelníčku a kolik kusů jednotlivého výrobku byste si za-

koupili za rok s přihlédnutím k následujícím cenovým relacím? - výsledky jsou shrnuty v tab. č. 1

Otázka č. 4: Jaký další výrobek vám chybí na slovenském trhu? Následující čísla udávají, v kolika případech jste uváděli jednotlivé výrobky:

vaječná náhražka	14	piškoty, čokolády, vafle	4
slané pečivo apod.	7	sýry	4
pomazánky, paštiky	6	rýže	4
hotová jídla, polévky	6	oplatky	4
jogurty	5	žvýkačky	3
keksy	4	majonézy	3

Závěr: Dle odpovědí respondentů se jako nejžádanější výrobky na slovenském trhu z nabídky fy. Milupa jeví: **Lp chips (nízkobílkovinné chipsy) a Lp flakes (nízkobílkovinné lupínky)**

Výsledky ankety jsou důležitou informací při rozhodování o zahájení prodeje některého výrobku na slovenský trh a o jejich případném uvedení vás budeme včas informovat i na stránkách Metabolíka. Děkujeme všem zúčastněným za spolupráci.

TABULKA č. 1

Sumace	Lpf			Lp-drink			Lp-flakes			Lp-bar			Lp-chips			Lp-pasta		
	xx	x	0	xx	x	0	xx	x	0	xx	x	0	xx	x	0	xx	x	0
Z K U Š E N O S T																		
Počet odpovědí	5	7	53	7	5	53	7	5	53	2	5	53	2	7	51	0	5	60
%	8%	11%	81%	11%	8%	81%	11%	8%	81%	3%	8%	89%	3%	11%	86%		8%	92%
N Á K U P																		
	ano	ne	kusů	ano	ne	kusů	ano	ne	kusů	ano	ne	kusů	ano	ne	kusů	ano	ne	kusů
Počet odpovědí	15	50	41	22	43	75	37	27	221	35	29	269	38	26	320	25	40	120
%	23%	77%		34%	66%		58%	42%		55%	45%		60%	40%		38%	62%	

Vysvětlivky: xx - mám dobrou zkušenost, x - mám zkušenost, 0 - nemám zkušenost

Ing. Jan Smitka

Jak zasílat recepty

Milí čtenáři, největší zájem z nabízených témat jste projevili o recepturní část, která jednoznačně získala nejvíc vašich hlasů. Jsme velmi rádi, že tento časopis dává prostor každému, kdo chce publikovat recepty pro ty, kteří teprve získávají inspirace a zkušenosti při přípravě dietní stravy PKU. K tomu, aby vaše recepty mohly být dobře zpracovány (musí být propočteny na obsah fenylalaninu, bílkovin, tuků, sacharidů a energie) a schváleny dietními sestrami na odborných pracovištích PKU, je potřeba, abyste je zasílali do redakční rady s následující strukturou:

- 1) u každého receptu vyznačte počet porcí s výjimkou pečiva, moučníků, knedlíků apod.
- 2) v rozpisech na přípravu receptů uvádějte množství potravin v čisté váze (očištěné, oloupané druhy ovoce, zeleniny, brambor apod.) v gramech, mililitrech, kusech, můžete použít i jinou míru např. polévkovou lžici, kávovou lžičku apod.
- 3) hotovou porci jídla pro 1 osobu zvažte a zaznamenejte ji v gramech. U přípravy pečiva a moučníků uveďte celkový počet nakrájených dílů a váhu jednoho dílu v gramech.
- 4) k receptům přikládejte pokud možno barevné fotografie

Jana Komárková

Toto číslo vychází v červnu r. 2001. Vedoucí redaktor: Mírka Plecítá. Kontaktní adresy pro posílání příspěvků a komentářů, případné urgencye nedodaných čísel:
v ČR – Mírka Plecítá, Ruská 87, 100 00 Praha 10, tel. +420 606 294183, fax +420 2 67102519, e-mail: casopis.pku@email.cz,
v SR – NZ PKU, Anna Gabariková, Alej Slobody 1901/17, 026 01 Dolný Kubín, tel/fax +421 845 5865 388, e-mail: a.gabarikova@thais.sk

RECEPTÁŘ

Těstovinový salát se zeleninou pro 1 porci

100 g těstovin PKU (mušle, kolínka), voda, sůl, 10 g (2 káv. lžičky) oleje, špetka pepře, sladká paprika, Vegetka, 30 g čerstvé mrkve, 30 g zelené papriky, 30 g rajčat, 10 g (1 pol. lžice) steril. hrášku, 10 g (1 pol. lžice) steril. kukuřice, 15 g (1 vrchovatější pol. lžice) bezvažečné majonézy, pórek nebo zelená petrželka na ozdobu

Těstoviny vysypeme do vařící osolené vody (minimálně do 1 litru), promícháme a vaříme asi 8 - 10 minut. Měkké uvařené těstoviny scedíme, necháme odkapat, promastíme olejem a necháme vychladnout. Ke studeným těstovinám přidáme očištěnou nahrubo strouhanou mrkev, nakrájenou papriku a rajčata, steril. hrášek a kukuřici. Dochutíme solí, pepřem, paprikou, Vegetkou. Nakonec přidáme bezvažečnou majonézu a vše důkladně promícháme. Hotový salát podáváme vychlazený. Při podávání zdobíme jemně nakrájeným pórkem nebo zelenou petrželkou.

1 hotová porce váží: 350 g; obsahuje: 106 mg fenylalaninu; 2,4 g bílkovin; 7,2 g tuků; 99,4 g sacharidů; 1980 kJ/ 471 kcal



Letní salát z rajčat pro 1 porci

150 g rajčat, 50 g čerstvé zelené papriky, 20 g cibule, 25 g (2 pol. lžice) bezvažečné majonézy, sůl, špetka pepře

Očištěnou zeleninu nakrájíme, přidáme najemno krájenou cibulku a bezvažečnou majonézu. Dochutíme solí, mírně připepříme a vše dobře promícháme. Salát podáváme vychlazený. Nízkobílkovinný chléb je vhodnou přílohou k tomuto jídlu.

1 hotová porce váží: 250 g; obsahuje: 113 mg fenylalaninu, 2,6 g bílkovin, 9,5 g tuků, 12,5 g sacharidů, 567 kJ/ 135 kcal

Zapečené těstoviny s pudinkem a ovocem pro 1 porci

90 g těstovin PKU (fleky), voda, sůl, 5 g (1 káv. lžička) oleje, 10 g (2 káv. lžičky) rozehrátého másla, 100 g čerstvého nebo kompotovaného ovoce (meruňky, borůvky, broskev, jahody apod.), mletá skořice, 10 g (2 káv. lžičky) vanil. cukru, 5 g (1 káv. lžička) tuku na vymazání formy. rozpis na pudink: 50 ml šlehačky Hole + 100 ml vody, 10 g (1 pol. lžice) pudinkového prášku (vanilkový, citrónový, karamelový), 10 g (1 pol. lžice) mouč. cukru

Těstoviny vysypeme do vařící osolené vody (minimálně do 1 litru), promícháme a vaříme asi 8 - 10 minut. Měkké uvařené těstoviny scedíme, necháme odkapat, promastíme olejem a rozehrátým máslem a necháme mírně prochládnout. K prochládlým těstovinám přidáme uvařené pudink a dobře promícháme. Polovinu hmoty rozetřeme do tukem vymazané formy, pokryjeme rozkrájeným ovocem, posypeme skořicí a vanilkovým cukrem. Na ovoce nalijeme 2. polovinu hmoty a dáme zapéct do středně vyhřáté trouby asi na 20 - 30 minut. Hotové těstoviny na talíři pocukrujeme. Můžeme také polévat kompotovanou ovocnou šťávou.

Příprava pudinku: Šlehačku rozředíme vodou, přidáme pudinkový prášek, mouč. cukr, a za stálého míchání povaříme do zhoustnutí. Necháme mírně prochládnout.

1 hotová porce váží: 290 g; obsahuje: 54,5 mg fenylalaninu; 1,3 g bílkovin; 37,2 g tuků; 134,4 g sacharidů; 3788 kJ/ 902 kcal

