

METABOLÍK

časopis nejen pro dietáře
červen/jún

Česko-slovenský

časopis nielen pre dietárov
2004, ročník 4, číslo 2



*Mýlí se ti, kteří doufají,
že si stačí sami!*

Ohlédnutí...

...Se všemi přítomnými lékaři jsem se v průběhu let setkala. Panu profesoru Hyánkovi jsem přivezla pětidenní miminko – nic mi nezastíral, připravil na nejistou budoucnost, ale dal nám naději. Svě zkušenosti s PKU potvrdil i dnes: „**Přísná dieta a individuální přístup k pacientovi – to je cesta k úspěšné léčbě.**“

Pani doktorce Hejzmanové jsem svěřila 11-letého syna na letní tábor a jeho první samostatné opuštění rodiny jsem obřečela. Dodnes mi zní její slova: „**Záleží na svobodném rozhodnutí každého, chce-li dále v dospělosti s dietou pokračovat.**“

Pan profesor Zeman nás usměřňoval a při kontrolách sledoval, aby dieta a následně hladina Phe byla přiměřeně vysoká. Jeho recept na léčbu PKU: „**Vše záleží na chemickém složení těla. Máme-li špetku inteligence a máme-li důvěru k lékařům...**“

Pani primářka Šťastná převzala štafetu naší léčby a svým přístupem navazuje na všechny předcházející lékaře: „**Využití intelektového potenciálu záleží na stupni přísnosti dodržování diety.**“

To jsou střípky sdělení lékařů z 1. setkání dospělých s PKU ve

Vlašimi, které se uskutečnilo v dubnu tohoto roku. Všichni jmenovaní lékaři pracují v Praze. Svě lékaře mají ale i pacienti s PKU v Brně, Bratislavě, Košicích, Banské Bystrici... I tito lékaři se snaží dětem s PKU a jejich blízkým pomoci a dát šanci na plnohodnotný život. Dnes jsou první léčební pacienti dospělí lidé. Za ně, ale i za nás všechny, kterým PKU změnila život, chci všem těmto lékařům říci: „Díky.“

Mgr. Hana Sládková



NAPSALI JSTE NÁM PŘÍBĚH...

Pastelky

Na naši výzvu v 1. čísle letošního Metabolika nám přišel krátký příběh s obrázkem. Jsme moc rádi, že někdo naši prosbu vyslyšel a těšíme se na další příběhy, básničky a obrázky „od našich čtenářů pro naše čtenáře.“ (red.)

Na psacím stole ležely pastelky. Chlapec právě dokončil svůj výkres. Vstal, podíval se oknem ven. „Zase prší!“ A odešel do vedlejší místnosti.

Byl čas svačiny. Mezitím, co ji vychutnával, se na psacím stole dělo něco neuvěřitelného. Dvě pastelky, Zelená se Žlutou, spolu vedly nekonečný spor o své důležitosti. Žlutá se stále chlubila svou potřebností. „Žluté je slunce, na kterém se vše vyhřívá, roste a raduje. Žluté jsou růže, tulipány i ostatní květiny. Žlutá jsou kuřátka, kachňátka i housata, která prvně pohlédnou na svět.“ „V tobě se krásně vyhřívá, ale beze mne, Zelené, by nebyla tráva, listí ani ostatní zelené rostlinky. Byla bys i ty zbytečná, nikdo by nechtěl být na horkém, žlutém slunci, pokud by se nemohl ochladit a pohovět ve stínu korun stromů se zeleným listím. Kdo je teda důležitější?“ oponovala Zelená.

Do jejich sporu se náhle vložila Modrá. „Obě jste důležité, stejně jako všechny ostatní barvy. Jsme řetěz, ve kterém má každá své místo. Všechny jsme moc a moc důležité,“ zakončila hádku dvou barev.



Venku zatím přestalo pršet. Mezi mraky se prodíralo modré nebe, na kterém se vybarvovala nádherná duha a odrážela se ve slunečních paprscích.

Helena a Bohoušek Prokopovi

POZNALI JSME HISTORII, VĚNUJME SE SOUČASNOSTI

Fenylketonurie a obezita

Úvod

Obezita postihuje dle různých statistických údajů asi 10% dětské populace a představuje závažné zdravotní riziko. Její prevence v dětském věku má významný vliv na zdravotní stav dospělé populace. Autorky se zaměřily na výskyt obezity ve skupině nemocných fenylketonurií (PKU) léčených na jejich pracovišti.

Materiál a metodika

Výskyt obezity byl studován ve skupině 182 nemocných hyperfenylalaninemií ve věku od 5 do 34 let. Z nich bylo 81 chlapců a 101 dívek. Jednalo se o nemocné s klasickou fenylketonurií (89,0%) a s lehčími typy hyperfenylalaninemie (11%). Sledovaný soubor zahrnuje jak nemocné dosud léčené dietou, tak ty, kteří již dietní léčbu z vlastního rozhodnutí ukončili.

K posouzení výživového stavu byla ve věkové skupině 5-18 let hmotnost hodnocena dle grafů PERCENTILY ČSR 1981, HOŠI, DÍVKY, PERCENTILY ČSR 1981 16 r. HOŠI, DÍVKY (vyd. IHE Praha). Jako obézní byli hodnoceni pacienti s hmotností >97. per-

centilem nebo s BMI >25. Pro skupinu nad 18 let byl využit "body mass index" (BMI).

Závěr

Provedená pilotní studie ukazuje nápadně vysoký výskyt obezity ve skupině nemocných fenylketonurií. Její výskyt je významně vyšší ve srovnání se zdravou populací. Lze ho pozorovat již v mladším školním věku. Se stoupajícím věkem procento obézních narůstá. Nejvyšší je ve skupině dospělých, z nichž většina ukončila léčbu dietou a stravuje se normálně. Výsledky studie ukazují potřebu zaměřit se u nemocných fenylketonurií na prevenci obezity již v nejmladším věku.

Za rizikové faktory pro vznik obezity u nemocných PKU lze považovat:

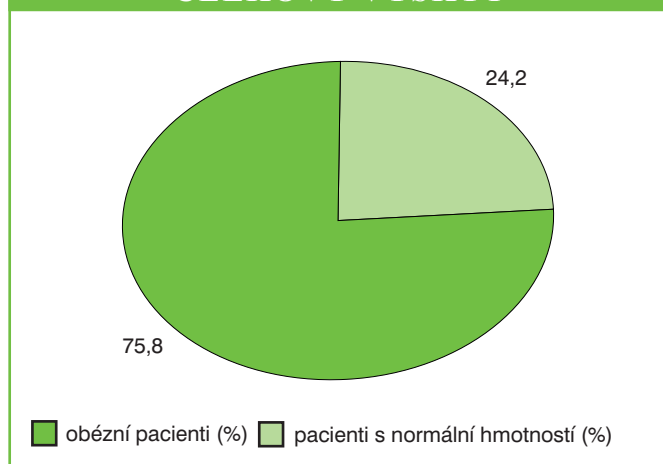
1. vysoký příjem sacharidů a u řady nemocných i tuků
2. nepravidelný příjem stravy s nerovnoměrným rozložením výživových složek a s dlouhými hladovými pauzami
3. velký nárůst zejména energetické hodnoty stravy po uvolnění dietního režimu při přechodu na normální stravu

Potřebná preventivní opatření by proto měla být zaměřena do následujících oblastí:

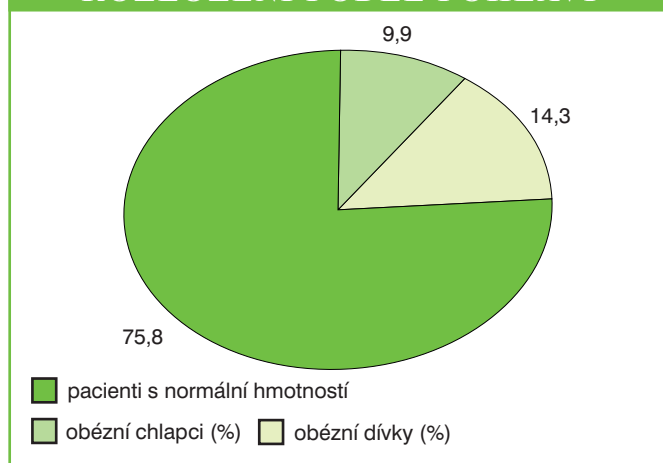
1. snížení množství cukru a sladkých nápojů ve stravě dětí s PKU
2. výchova k pravidelnému příjmu stravy s konzumací odpovídající dávky dietního přípravku po každém jídle
3. vytvoření receptur orientovaných na potraviny s nižším energetickým obsahem
4. dohled na výživu nemocných PKU i v dospělosti z hlediska nutričního i energetického
5. skupinová setkání rodičů, dětí a odborníků (psychologové, lékaři, dietní sestry) zaměřená k budování žádoucích stravovacích návyků a orientace na pohybové aktivity
6. studium problematiky ve spolupráci všech tří center v ČR

MUDr. L. Hejmanová, J. Komárková

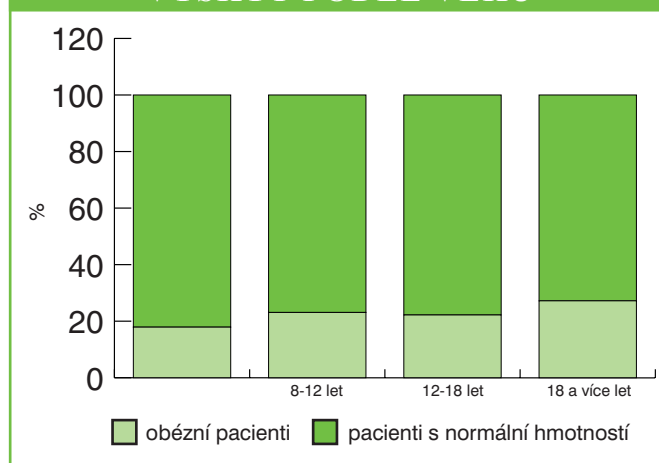
CELKOVÝ VÝSKYT



ROZLOŽENÍ PODLE POHLAVÍ



VÝSKYT PODLE VĚKU



PŘEDSTAVUJEME METABOLICKÁ CENTRA V ČR a SR

Ambulance dědičných poruch metabolismu a pediatrie, 1. dětská interní klinika FN Brno

Novorozenecký screening fenylketonurie je úzce spjat se vznikem Výzkumného ústavu pediatrického v roce 1963. Ústav byl založen díky myšlence akademika Otakara Teyschla (1891-1968), který navrhl vytvoření ústavu, který by se vědecky zabýval některými speciálními otázkami pediatrie. K prvotnímu plánu výzkumných cílů ústavu patřil klinický a experimentální výzkum v oblasti prevence a terapie chorob dětského věku, snaha studovat zákonitosti tělesného a duševního vývoje a osobnosti dítěte, koordinovat a metodicky vést pediatrický vývoj ve státě, podílet se při zavádění úspěšných výsledků výzkumu do praxe, spolupráce s ministerstvem zdravotnictví v organizačně metodické činnosti v pediatrické léčebně-preventivní péči, vychovávat mladé vědecké pracovníky a spolupracovat s vědeckými pracovišti, výzkumnými ústavu a ostatními zdravotnickými zařízeními. Ústav byl umístěn v areálu Fakultní dětské nemocnice v Brně. Organizačně byl ústav rozdělen na následující skupiny: klinickou a biochemickou, genetickou, patofyziologickou a sociální pediatrii. Klinické oddělení vzniklo z interního oddělení Fakultní dětské nemocnice a jeho přednostou byl až do svého úmrtí v roce 1972 doc. Saxl. Po něm převzala vedení MUDr. Olga Podhradská, CSc. a po ní MUDr. Anna Pijáčková CSc., která byla vedoucím oddělení do konce roku 1997. Naposledy vedla toto oddělení MUDr. Dagmar Procházková.

Biochemické oddělení, které bylo později přejmenováno na Oddělení biochemické a molekulární genetiky, bylo zaměřeno na výzkum dědičných poruch metabolismu aminokyselin a sacharidů. Vedlo screening fenylketonurie na Moravě pomocí mikrobiálního inhibičního Guthrieho testu, rozšířeného později na další screeningové akce (leucinoza, hypermetioninémie, histidinémie, deficit adenosindeaminasy, dědičný deficit alfa-1-antitrypsinu). Zatímco incidence PKU se na Moravě pohybovala kolem 1:9000 a tudíž bylo významné ji dále skrínovat, screening ostatních poruch kromě AAT byl zrušen, když bylo zjištěno, že jejich incidence je nižší než 1:100 000.

Celoplošný screening novorozenců byl započat v Jihomoravském kraji 1. 1. 1972 a bývalém Severomoravském kraji od

1. 1. 1973. Ze zákona byl screening legalizován až od 1. 1. 1975. Do roku 1992 prováděl ústav screening a léčbu PKU pro region celé Moravy. Od 1. února 1992 až dosud vyšetřuje screening Oddělení klinické biochemie Fakultní nemocnice Ostrava-Poruba pro oblast bývalého Severomoravského kraje. Léčba PKU pro region Moravy je soustředěna na brněnském pracovišti.

Screening organizoval Ing. Antonín Mrskoš, CSc. a jeho schéma se stalo vzorem pro podobné akce v celém státě. Zachycené případy ze screeningu musely být laboratorně potvrzeny, a proto se zaváděly speciální metody jako analýza aminokyselin pomocí automatických analyzátorů, chromatografie mono- a oligo- sacharidů, kontinuální fluorometrická průtoková analýza stanovení fenylalaninu a tyrosinu pro ověření a klinické sledování pacientů s PKU a hereditární tyrosinemií typu 1 a 2 na nízkobílkovinné dietě s nízkým obsahem fenylalaninu ve stravě. Záslouhou RNDr. Libora Kozáka CSc. a jeho spolupracovníků byla zavedena DNA diagnostika PKU a hyperfenylalaninémie, dědičného deficitu AAT, galaktosemie, glykogenoz, Wilsonovy choroby, familiární hypercholesterolemie, hereditární tyrosinémie, Smith-Lemli-Opitzova syndromu a dalších poruch.

V roce 1992 byl Výzkumný ústav pediatrický přejmenován na Výzkumný ústav zdraví dítěte. Výnosem MZ ČR byl ústav převeden k 31. 5. 2002 pod Fakultní nemocnici Brno. Ambulance klinického oddělení byla začleněna do 1. dětské interní kliniky FN Brno, biochemická vyšetření byla převedena na Oddělení klinické biochemie FN Brno a nově bylo zřízeno Centrum molekulární biologie a genové terapie, které zajišťuje molekulárně genetická vyšetření pro pacienty s dědičnými poruchami metabolismu z celé České republiky. Péči gravidním fenylketonuričkám poskytuje Gynekologicko-porodnická klinika na Obilním trhu FN Brno. V ambulantním traktu poliklinické části Dětské nemocnice byla zřízena nutriční poradna, která poskytuje pacientům informace stran terapeutické restriktivní diety.

Péči poskytuje pacientům s dědičnými poruchami metabolismu i psycholog 1. dětské interní kliniky FN Brno a sociálně-zdravotní problematiku mohou řešit se sociálními pracovníky FN Brno.

Genetické poradenství zajišťuje ambulance pediatrie a dědičných poruch metabolismu ve spolupráci s Oddělením lékařské genetiky FN Brno.

Ve snaze zajistit nejvhodnější podmínky pro komplexní diagnostickou, léčebnou a preventivní péči spolupracujeme i s odborníky dalších oborů podle individuálních potřeb našich pacientů. Jmenovitý výčet lékařů a jejich atestací není nutný, neboť bez příslušné specializace zdravotní pojišťovny péči nehradí.

Na závěr bych chtěla poděkovat ing. Antonínu Mrskošovi, CSc. za cenné informace z historie screeningu v regionu Moravy.

V Brně, 24. 2. 2004

MUDr. Dagmar Procházková
*Ambulance dědičných poruch metabolismu a pediatrie,
1. dětská interní klinika, FN Brno*



ZÁSADY SPRÁVNÉ VÝŽIVY PŘI DPM

PKU dieta - jak dále v dospělosti?

PKU nelze vyléčit. Porucha a s ní spojený zvláštní typ látkové přeměny provází člověka s PKU po celý život, protože základ poruchy je nezměnitelně zakotven v genetické výbavě.

Již více než 50 let je známo, že dieta s nízkým obsahem fenylalaninu zabrání poškození mozku v dětství, kdy se vyvíjejí a upevňují nesčetná vzájemná propojení mozkových buněk, základ pro normální vývoj intelektu, myšlení a řeči. O tom, že účinky vysokých hladin fenylalaninu na mozek dítěte jsou těžké a devastující, není pochyb. Menší jistota ale panuje v otázkách, zda i zralé mozkové buňky dospělého člověka jsou vysokou hladinou fenylalaninu ohroženy. V této situaci se o své životosprávě rozhoduje většina mladých dospělých s PKU. Po léta trvajících dietních omezeních se tyto lidé těší na větší volnost ve výběru potravin, na možnost vyhovět přirozeným chuťovým impulzům, na pocit větší svobody pokud jde o stravování a vše, co s tím souvisí. Zároveň očekávají, že stejně jako ostatní se budou těšit normálnímu zdraví, že budou mít vysoký stupeň jistoty, že je volnější životospráva nebude ohrožovat pozdním poškozením zdraví. Od odborníků očekávají návod ke správné životosprávě. Tak jako každý, kdo ve svém životě musí respektovat zdravotní omezení (například celoživotní bezlepková dieta, každodenní aplikace inzulínu, užívání léků při chronických onemocněních atd.), nepochybuje člověk o jejich nezbytnosti, jestliže při jejich porušení pocítí nepříznivou změnu ve svém zdravotním stavu. Léčba se pak pro něj stává samozřejmostí a není zdrojem každodenní stresové zátěže. Takový člověk samozřejmě a bez nutkavých pochyb přizpůsobí svou životosprávu svým možnostem a zdravotnímu stavu. Svou nemoc „zabuduje“ do svých každodenních plánů. Jak je to ale při PKU? Vliv vysokých hladin má chronický charakter. Při jednorázovém porušení diety nedochází ke změnám, které by člověk hned zaregistroval. Při PKU existuje obava z možného, po desetiletí trvajících nepříznivého vlivu vysokých hladin fenylalaninu na organismus, především na mozkové buňky. V některých periodikách lze najít popisy případů, kdy se u dospělých s PKU rozvinuly po ukončení diety neurologické a psychologické či psychiatrické problémy. U publikovaných případů bohužel většinou chybí podrobné informace z anamnézy a vyšetření těchto osob, které by umožnily podrobnější analýzu. Zcela jistě tyto případy nelze podceňovat, zároveň ale není možné aplikovat je automaticky na situaci každého dospělého s PKU.

Živý organismus funguje tím lépe, čím dokonalejší je soulad biochemických dějů, které v něm probíhají. Je nepochybné, že změněné složení krve, v níž je příliš mnoho fenylalaninu, vytváří pro buňky nepřírozené prostředí, které může nepříznivě ovlivnit jejich fungování. **Proto je obecně přijímáno doporučení dodržovat léčbu dietou co nejdéle, nejlépe celoživotně.**

Při jakékoliv dietě je třeba pečovat o správnou výživovou hodnotu stravy. Obvyklý způsob stravování člověka se vyvinul s vývojem lidského druhu a normální strava představuje nejjvýhodnější zdroj živin. V ní jsou jednotlivé výživové slož-



ky zastoupeny rovnoměrně a jsou zde v dokonalé vzájemné vazbě. V tomto směru se PKU dieta od normální stravy liší a je třeba to respektovat. Člověk, který ve svém jídelníčku omezí příjem přirozených bílkovin, omezí s tím i příjem dalších výživových složek a potřebuje nezbytně doplněk dietních léčebných přípravků, v němž jsou aminokyseliny, vitamíny a minerály. Dlouhodobější radikální snížení příjmu přirozených bílkovin bez doplňku dietních léčebných přípravků by člověka ohrozilo řadou výživových deficitů a tím by nepříznivě působilo na jeho zdraví. Jakékoliv omezení ve spektru a množství obvyklých potravin vyžaduje individuální dohled a dlouhodobé vedení specialistou se znalostí problematiky diety. Dokládají to mimo jiné výsledky analýz jídelníčků dospělých s PKU, které průběžně zpracovává dietní sestra.

Přijímaným kompromisem, který člověku s PKU umožní bez větších omezení pracovat či studovat a přitom snížit příjem fenylalaninu, je jídelníček s průměrnou denní dávkou 1500 mg fenylalaninu a s doplňkem dietního léčebného přípravku. Příklad takového jídelníčku uvádí tabulka. Stravu během dne je možné vybrat z chodů nabízených v restauracích či provozech společného stravování, dietní chody se přesouvají do ranního a večerního času.

Dlouhodobá doporučení ohledně diety bude patrně možné dát dospělým s PKU s pomocí dostupných objektivních vyšetřovacích metod, které mapují stav centrálního nervového systému. Tato vyšetření nejsou pro vyšetřovaného náročná, je možné opakovat je s delšími časovými odstupy a podle výsledků upravovat výživová doporučení.

Přísná dieta, doporučovaná v dětství, s cílovými hladinami fenylalaninu 2-6 mg% (120-360 $\mu\text{mol/l}$) je pro většinu dospělých dlouhodobě těžko uskutečnitelná i přijatelná. O tom, jaká je „bezpečná“ hladina pro dospělého s PKU, není dosud dostatek informací.

MUDr. Ludmila Hejmanová

Výživa dospělého s PKU dietou - praktická část

Zajistit přísnou dietu v dospělém věku při PKU tak, aby splňovala současný trend správné a zdravé výživy, je velmi náročné. Důvody jsou především praktické a psychologické. Z praktického hlediska je problém zabezpečit kvalitní a plnohodnotnou dietní stravu v běžném zaměstnání či studiu. Dospělí s PKU se ve většině případů nechtějí odlišovat od svých vrstevníků a nechtějí zbytečně odvádět pozornost na jejich problematiku stravování.

Výsledky analyzovaných jídelníčků u dospělých s PKU

Při propočtech jídelníčků u dospělých s PKU se dietní sestra zaměřila na příjem bílkovin, fenylalaninu a energie, což jsou velmi významné položky při sestavení jídelníčku. Výsledky analýz jídelníčků mladých dospělých s PKU, kteří dodržují volnější nebo přísnou dietu, ukázaly následující problémy, kterým je potřeba věnovat pozornost.

1. Nedostatečný energetický příjem, zejména u žen. Čím je přísnější dieta, tím může být větší riziko nedostatečného energetického příjmu. Nedostatek energie může vést k vysokým hladinám fenylalaninu a může ovlivnit celkovou výkonnost a psychiku člověka.
2. Individuální příjem bílkovin z přirozených zdrojů. Vyskytoval se vysoký nebo nízký příjem bílkovin. Podle přívodu bílkovin je potřeba individuálně určit potřebnou dávku dietního léčebného přípravku.
3. Nevhodné rozložení dietního léčebného přípravku (aminokyselinové přípravky byly konzumovány v některých případech v jedné dávce ve večerních hodinách a byly užívány v nesprávném ředění). Optimální rozložení léčebného

přípravku je doporučeno minimálně do dvou až tří denních dávek, 10 g prášku je určeno na 100 – 150 ml tekutiny.

4. Vyskytovaly se dlouhé hladové pauzy mezi jídly.
5. Časté zařazování vyššího podílu smažených jídel typu rychlého občerstvení (hranolky, krokety, bramboráky apod.).

Závěr

Současným trendem podle nejnovějších doporučení je celoživotní dieta. Každý dospělý s PKU dietou má právo rozhodnout se svobodně o své budoucí životosprávě.

V současné době je možno doporučit kompromisní jídelníček volnější diety, ve kterém je denní příjem Phe 1500 – 1800 mg. Příjem bílkovin z přirozené stravy činí 50% a příjem bílkovin z dietních léčebných přípravků činí také 50%. V jídelníčku je možno zařadit normální oběd s omezením masa, uzeniny, vejce, luštěnin, připravovaný v závodní jídelně nebo restauraci. V další části dne je vhodné zařazovat nízkobílkovinná jídla, aby nebyl doporučený příjem Phe příliš překračován. Naše dosavadní zkušenosti ukazují, že při zvolnění jídelníčku dochází ke zlepšení celkové psychiky, někdy dokonce i ke zlepšení stavu kompenzace.

Významným faktorem při zajištění optimálního dietního stravování při PKU dietě v dospělém věku je vyhodnocení jídelníčku dietní sestrou. Analýza jídelníčku umožňuje nastavit individuální léčbu s respektem k toleranci, podmínkám a přání pacienta.

PŘÍKLAD JÍDELNÍČKU PRO DOSPĚLÉ S PKU DIETOU (PRŮMĚR 1500 -1800 MG PHE)

	Snídaně	Přesnídávka	Oběd	Odpolední svačina	Večeře	II. večeře
Pondělí	čaj, nízkobíl. chléb, máslo, <i>tavený sýr</i> Lp	jablko, <i>kobliha</i>	<i>bramborová polévka, zeleninové rizoto, okurkový salát</i>	<i>smetanový jogurt s ovocem, medovničky</i>	<i>zeleninová pomazánka, rohlík, zelenin. obloha</i> Lp	banán
Úterý	<i>kakao, vánočka</i> , máslo, džem Lp	nízkobíl. chléb, máslo, paprika	<i>zeleninový vývar s těstovinou, svičková na smetaně (bez masa) houskový knedlík</i>	ovocná přesnídávka, <i>Tatranka</i>	nízkobíl. těstoviny po srbsku Lp	jablko, Waffelbrot
Středa	čaj, <i>rohlík, máslo, šunková pěna</i> , zel. obloha Lp	banán, Waffelbrot	<i>rajská polévka, dušená mrkev s hráškem, brambory</i>	<i>Krajanka</i>	<i>houbová omáčka, dušená rýže, zelný salát</i> Lp	mandarinka <i>povidlový koláč</i>
Čtvrtek	<i>bílá káva, chléb, medové máslo</i> Lp	hroznové víno	<i>květáková polévka, nudle s mákem, kompot</i>	<i>dalamánek, máslo, rajče</i>	bramborový guláš, nízkobíl. chléb Lp	<i>ovocný jogurt</i>
Pátek	čaj, nízkobíl. chléb, <i>rybí pomazánka</i> Lp	kiwi	<i>kmínová polévka, dušený špenát, bramborový knedlík</i>	<i>Pařížanka</i> , perník	nízkobílkovinná zeleninová pizza Lp	ovocný koktejl
Sobota	<i>mléko, corn flakes</i> Lp	broskev	<i>česneková polévka, smažený květák, brambory, tatarská omáčka</i>	citrónový krém s ovocem	nízkobíl. zapečené těstoviny s brokolicí Lp	<i>loupák, džus</i>
Neděle	<i>kakao, nízkobíl. ovocný koláč</i> Lp	banán	<i>hovězí vývar s těstovinou, dušené hlávkové zeli, pečený bůček, halušky</i>	<i>žlutkový věneček, jablko</i>	toustová pomazánka, nízkobíl. chléb, paprika Lp	<i>rohlík, máslo, rajče</i>

Normální strava

Strava s nízkým obsahem bílkovin

Lp – Dietní léčebný přípravek (přípravky firmy SHS, Milupa, Imuna)

Příklad jídelníčku na jeden den pro dospělého s PKU při volnějším jídelníčku

Pohlaví: muž

Věk: 20 let

Hmotnost: 73 kg

Doporučená denní dávka fenylalaninu: 1500-1800 mg

Doporučená denní dávka bílkovin: 0,95 g/kg/den = 69 g/den

Doporučený denní příjem energie: 9660/2300 kJ/kcal

Léčebný přípravek: 40 g P-AM 3 (= 4 odměrky po 10 g)

Jana Komárková

SNÍDANĚ	Dávka	Phe	Bílk.	kJ/kcal	SVAČINA	Dávka	Phe	Bílk.	kJ/kcal
Mléko polotuč.	200 ml	312,0	6,0	319/76	<i>Citrónový krém</i>				
Corn Flakes	30 g	129,0	2,16	445/106	Voda	250-300 ml			
1. dávka léč. přípravku					Šťáva citr.	50 ml	7,0	0,2	55/13
P-AM 3	20 g	-	15,5	260/62	Prášek pudink. vanil.	15 g	2,6	-	218/52
Voda	200-300 ml	-	-	-	Cukr	30 g	-	-	504/120
Celkem		441,0	23,7	1024/244	Cukr vanilkový	5 g	-	-	82/20
					Máslo	10 g	3,6	0,1	325/77
					Jahody	50 g	12,5	0,4	67/16
					Borůvky	20 g	3,2	0,1	29/7
					Celkem		28,9	0,8	1280/305
PŘESNÍDÁVKA	Dávka	Phe	Bílk.	kJ/kcal	VEČEŘE	Dávka	Phe	Bílk.	kJ/kcal
Broskev	200 g	36,0	1,6	353/84	<i>Zapečené těstoviny s brokolicí</i>				
Dle chuti nízkobíl. pečivo					Těstoviny Pova	120 g	24,0	0,5	1911/455
Celkem		36,0	1,6	353/84	Brokolice	80 g	96,0	2,6	88/21
					Slanina	15 g	34,7	1,7	269/64
					Gustín	10 g	1,8	-	147/35
					Cibule	15 g	5,3	0,2	21/5
					2. dávka léč. přípravku				
					P-AM 3	20 g	-	15,5	260/62
					Celkem		161,8	20,5	2696/642
OBĚD	Dávka	Phe	Bílk.	kJ/kcal	II. VEČEŘE	Dávka	Phe	Bílk.	kJ/kcal
<i>Česneková polévka</i>					Loupák sladký	50 g	180,0	3,7	827/197
Voda	250-300 ml	-	-	-	Máslo	20 g	7,2	0,1	651/155
Česnek	5 g	10,7	0,3	29/7	Džus ananasový	250 g	32,5	1,0	588/140
Brambory	50 g	50,0	1,0	147/35	Celkem		219,7	4,8	2060/492
Sádlo vepřové	5 g	-	-	197/47					
<i>Smažený květák</i>					CELKEM / DEN		1687,8	68,1	10999/2622
Květák	150 g	135,0	3,6	185/44					
Mouka pšenič. hladká	8 g	36,2	0,7	117/28					
Vejsce	20 g	141,8	2,8	122/29					
Mléko polotučné	30 ml	46,8	0,9	48/11					
Strouhanka	15 g	75,0	1,5	231/55					
Olej	30 g	-	-	1168/278					
<i>Brambory vařené</i>									
Brambory	250 g	250,0	5,0	735/175					
Tatarská omáčka	30 g	54,9	0,9	613/146					
Celkem		800,4	16,7	3592/855					

KLUB PKU A JINÝCH DMP INFORMUJE...

Informace na internetu

Klub PKU a jiných DMP zahájil provoz svých internetových stránek na adrese www.klubpku.wz.cz. Na této adrese se dozvíte vše o poslání a činnosti Klubu, o připravovaných akcích i o akcích, které již proběhly. Nyní na těchto stránkách spouštíme diskusní fórum, do kterého může každý napsat své

zkušenosti, dotazy, postřehy, trable... Každý návštěvník stránek na ně může reagovat.

Správce těchto internetových stránek je pan Richard Denk (richard.denk@klubpku.wz.cz), kterému za to patří velký dík.

Za Klub PKU a jiných DMP Jaroslav Nenadál

Informace o stávající situaci v problematice hrazení preparátů zdravotními pojišťovnami a o dotacích na nízkobílkovinné potraviny v ČR najdete v příloze tohoto čísla.

Klára Foglarová, předsedkyně Klubu PKU a jiných DMP

STALO SA

Stretli sme sa vo Vlačimi

Dňa 23. 4. až 25. 4. 2004 sa v mestečku menom Vlačim konalo stretnutie dospelých s PKU. Bolo to vôbec prvé stretnutie dospelých s touto chorobou. Účastníci boli ubytovaní v 2-miestnych izbach v miestnom Sporthoteli Vlačim. Príjazd účastníkov bol počas

celého piatkového dňa. Nasledovalo ubytovanie a večera. Počas piatkového poobedia a večera nebol pre účastníkov pripravený žiadny program a tak ho mnohí využili na spoznanie tohto malého mestečka s krásnou okolitou prírodou a nádherným parkom.

Nasledujúci deň sa niesol v znamení odborného programu, ktorý sa konal v poobedných hodinách a ktorý moderoval jeden z účastníkov - 27-ročný Ondřej Sládek. Po chutných raňajkách, ktoré sa skladali z nízkobielkovinových chlebov (s medom a marmeládou) a nízkobielkovinových čokoládových krúžkov, bol voľný program. Milovníci plávania si mohli vyskúšať bazén, ktorý sa nachádzal priamo v hoteli. Niektorí však neodolali televíznemu vysielaniu a blížiacemu sa hokejovému zápasu. Po obede sa už všetko pripravovalo na odborný program, ktorý sa mal konať v najväčšej miestnosti hotela. Usporiadatelia tohto trojdňového stretnutia boli milo prekvapení početnou účasťou na týchto odborných výkladoch, na ktorých sa prezentovali aj páni doktori a pani doktorky z pražských kliník a nemocníc. Takže mnohým prítomným tieto tváre neboli neznáme... Musím sa priznať, že aj ja, ktorý síce bývam na Slovensku, som bol určitý čas liečený v Prahe u pani doktorky Hejzmanovej, ktorú som ale bohužiaľ nezastihol, lebo po odborných referátoch a zodpovedaní otázok nás musela pomerne skoro opustiť. Ale vrátim sa k samotnému programu.

Na začiatku stretnutia nám boli predstavení všetci prítomní páni doktori, doktorky a všetci prítomní prednášajúci. Po úvodných slovách pánov z firiem, ktoré podporili toto stretnutie (pána Munka a pána Smitku), sa slova chopil hlavný moderátor tohto poobedia. Na začiatku sa konala malá diskusia na tému všeobecného života chorých s PKU. Pri tejto diskusii sa dosť prejavilo, že väčšina prítomných sa navzájom nepoznala a tak panovala taká hustá atmosféra, ktorá sa ale časom troška uvoľnila. Po diskusii sa prešlo k hlavným témam, ako diéta v dospelosti (teória a prax), kde sa snažili doktori a prednášajúci dozvedieť hlavne od nás (t.j. účastníkov), ako my vidíme praktické splňanie všetkých limitov hladín fenylalanínu. Nasledovali témy určené prevažne pre dievčatá a ženy s PKU, v ktorých sa prednášajúci sústredili na otázku PKU a dedičnosti tejto choroby. Čo sa tejto témy týka, bola diskusia prebiehajúca po prednesení témy dosť živá, pretože to je veľmi aktuálna a vážna téma. Pán profesor Hyánek nám predložil pár príkladov, ako sa im na klinike podarilo dať dokopy ideálny pár, v ktorom gény druhého partnera neboli nositeľmi tejto chybné informácie. Ale uviedol nám aj príklady, v ktorých žena trpiaca PKU prišla neskoro alebo úplne ignorovala rady doktorov. Musím spomenúť aj témy ako PKU diéta v dospelosti, kde apelovali doktori na celosvetový trend celoživotnej diéty. Zaujímavé boli aj príspevky sexuológa a gynekológa, v ktorých boli dievčatá a ženy oboznámené s antikoncepčnými prípravkami, ich výhodami a nevýhodami. Pre mužov bol zase určený test, ktorý bol vykonaný na 7 chlapcoch (mužoch), u ktorých bola liečba diétou začatá neskoro takže mali dlhodobu vysoké hladiny fenylalanínu v krvi. Čo sa týka výsledkov, u žiadneho z nich nebola zistená impotencia aj keď niektorí trpeli ťažkou neplodnosťou, ale v dnešnej dobe sa dá aj im pomôcť.

Nesmiem zabudnúť spomenúť, že na konci celého odborného pro-



gramu vystúpili zástupcovia firiem SHS a Milupa pán Munk a pán Smitka, aby nás oboznámili s novinkami, ktoré ich firmy vyrábajú, ako napr. šejky (rôznych príchuťí), rôzne náhrady prípravkov PAM a Milupa PKU na cesty vo forme tabletiiek, kapsúl a tyčiek, ktoré sa určite hodia pri výletoch a v prípade nemožnosti zarobiť si svoju dávku PAMu alebo Milupy PKU. Nasledovala ochutnávka a voľná diskusia medzi účastníkmi stretnutia.

Jediná vec, ktorá mnohých sklamala, bola neprítomnosť zástupkyne VZP pani doktorky Dvořákovéj.

Celé odborné popoludnie trvalo zhruba 4 hodiny, čo bolo pre mnohých (vrátane mňa) dosť namáhavé. Viacerí si celkový priebeh programu pochvalovali až na jeho dĺžku a množstvo informácií z referátov a diskusií. Aj keď sa konali dve prestávky medzi referátmi, bolo tých informácií mnoho.

Večer sa už niesol v takom priateľskom duchu, mnohí využili možnosti ísť si zahrať bowling do neďalekej kolkárne, porozprávať sa a troška sa spoznať... Mnohí tento večer končili v rôznych baroch pri pohári piva.

V nedeľu doobeda sa konalo ešte spoločné pečenie chleba, pri ktorom si vyskúšali zručnosť niektoré slečny (ale aj muži). Po obede alebo aj pred ním sa už mnoho účastníkov dalo na svoju spiatočnú cestu domov, obohatení novými poznatkami, priateľstvami a dobrým pocitom.

Keby som mal zhodnotiť celé stretnutie dospelých s PKU, tak poviem, že bolo super. Mnohí, s ktorými som sa zoznámil alebo rozprával, by v prípade ďalšieho stretnutia určite prišli, akurát by som možno vytýkal to, že stretnutie bolo krátke, nebola možnosť sa zoznámiť s každým a práve keď sa všetci začali zoznamovať, bol už čas na cestu späť.

Chcel by som v mene všetkých účastníkov poďakovať Klubu PKU, pánu Munkovi a pánu Smitkovi a všetkým, ktorí túto akciu pripravovali a organizovali a pevne dúfam, že toto bolo len prvé stretnutie dospelých s PKU.

Zdeněk Černý

Vikendové setkání rodičů a dětí s PKU a jinými DMP u Sečské přehrady

Vikendového setkání u Sečské přehrady ve dnech 7. 5. až 9. 5. 2004 se zúčastnilo celkem 22 rodin s PKU a jinými DMP ze všech tří metabolických center v ČR.

Hned po příjezdu nás čekala dobrá večere - dietní bramboráky. V sobotu i v neděli ráno měly děti k snídani široký výběr nízkobílkovinových potravin. Dopoledne byl volný program, který se dal naplnit pestře. Krásná příroda pro turistiku, návštěva zámku Žleby, zřícenina hradu Oheb a Lichnice - prostě ideální prostředí pro výlety. K obědu byla svíčková omáčka s knedlí-

kem. Všichni si ji pochvalovali.

Aby rodiče mohli v klidu poslouchat připravenou přednášku, manželé Martincovi byli tak ochotni, že připravili pro všechny děti krásné odpoledne. Spousta her, procházka přírodou a večer diskotéka plná soutěží.

Přednášku uvedla předsedkyně Klubu Klára Foglarová a představila nám všechny zúčastněné: MUDr. Hrubou, prof. Zemana, Mgr. Heřmánkovou, ing. Smitku a Mgr. Munka. Všichni jsme se dozvěděli velmi zajímavé a poučné věci, o kterých jsme ještě

moc nevěděli. Srozumitelně, ale i vtipně, nám bylo vysvětleno, jak je opravdu nutné sledovat příjem fenylalaninu. Měli jsme také možnost seznámit se s novými nízkobílkovinnými výrobky, ze kterých měly děti opravdu radost - např. gumoví medvídci, žížalky a „cococolové“ bonbóny.

K večeri byly vynikající zeleninové špízy, které připravila (jako i ostatní jídla) dietní sestra Terezie Paterová.

Z pohledu naší 3-leté Barunky musím říci, že byla z tohoto víkendů opravdu nadšená. Závěrem bychom chtěli poděkovat organizátorům - paní Kláře Foglarové, paní Markétě Samkové a především panu Jaroslavu Nenadálvi, kteří s tím měli spoustu práce a opravdu ne zbytečné. Díky patří také firmám Milupa a SHS, bez jejichž sponzorského daru by se tato akce nemohla uskutečnit.

manželé Rábovi



19. pracovní dny Dědičné metabolické poruchy

Jako každým rokem v tuto dobu, sešli se koncem května odborníci na biochemii, genetiku a pediatrii, které spojuje společná odbornost – dědičné metabolické poruchy. Toto setkání proběhlo letos ve dnech 26. 5. – 28. 5. v krásném prostředí Vysokých Tater a záštitu nad touto akcí měla Dětská fakultní nemocnice Košice a Regionální lékařská komora Košice. Zaznělo zde mnoho přednášek i sdělení u posterů, z nichž vybírám jen nepatrnou část toho, co by asi většinu našich čtenářů oslovilo.

Pracovníci ÚDMP v Praze zde prezentovali své zkušenosti s novorozeneckým screeningem PKU a některých dalších DMP pomocí nové metody „tandem mass spectrometry“, což je technika umožňující **přesné screeningové vyšetření a včasný záchyt** nejen PKU, ale i dalších 18 DMP.

Dr. Hálová přednesla kazuistiku 6-letého pacienta s deficitem OTC a dietní sestra Tereza Paterová hovořila o dietní léčbě při této poruše metabolismu, která spočívá též v nízkobílkovinné stravě. Na tomto místě prof. Zeman informoval přítomné o našem společném boji (tzn. lékařů a nás rodičů) v oblasti hrazení dietních preparátů zdravotními

pojišťovny a o problému dotací nízkobílkovinných potravin. Vinnohradské centrum zde představilo novou kuchařku pro PKU (o ní najdete informace v minulém i v tomto čísle Metabolika).

Dr. Procházková a „brněnský tým“ prezentovali prenatální diagnostiku PKU. Byl zde uveden příklad rodiny, kde u 1. dítěte byla PKU zjištěna screeningem po narození a u 2. dítěte této rodiny byla PKU diagnostikována již v průběhu těhotenství a léčba byla nasazena ihned po jeho narození.

Na závěr posterové sekce byly shrnuty výsledky screeningu na Slovensku.

Poslední přednáška, kterou přednesl dr. Úrge, se věnovala problematice autismu a jeho případné souvislosti s dědičnými poruchami metabolismu.

Omlouvám se všem, které jsem zde nejmenovala, příspěvků bylo opravdu mnoho, nelze zde vypsat vše a toto je skutečně zlomek svědectví o tom, že odborníkům jde o společný cíl; a to dobrou diagnostiku a následně kvalitní léčbu našich dětí. A za to jim patří dík!

Mirka Plecítá

ČO SA PRE NÁS PRIPRAVUJE

Rekreácia v Kalinčiakove - kúpaliská Margita a Ilona

Dátum konania: 7. – 15. 8. 2003

Cena: 357,- Sk na osobu/deň (ubytovanie s plnou penziou)*

Diétna strava: bude pripravovaná diétnou sestrou

Program cez deň: individuálne – na kúpaliskách, v prípade nepriaznivého počasia v chate so súťažami pre deti

Program večer: rozhovory s lekárom, diétnou sestrou, spoločné posedenie pri ohni s opekaním niečoho jedlého, pečenie chleba + nové recepty

Chata firmy Novex bola od minulého leta kompletne zrekonštruovaná. Všetky izby sú vybavené televízormi, súčasťou chaty je rehabilitačno-rekondičný komplex: sauna, parný kúpeľ, masáže, perličkový a vírivý kúpeľ. Momentálne je kapacita chaty už plne obsadená prihlásenými účastníkmi. Z toho však niektorí budú ubytovaní kratšie, takže je možnosť sa ešte prihlásiť. Zároveň je možné dohodnúť pre záujemcov ubytovanie v okolitých chatách.

Prihlásiť sa môžete na adrese NZ PKU – Alej Slobody 1901/17, 026 01 Dolný Kubín, e-mail: a.gabarikova@thais.sk, fax: +421 43 5885 913, tel.: +421 43 5865 388.

* Cenu pobytu pre deti s diétou sa budeme snažiť znížiť na 200,- Sk na deň, ale je to závislé na získaní prostriedkov. Berte to, prosím, ako nezáväznú informáciu.

Nabídka letního tábora v Brumově

Milé děti a rodiče,

tak jako každý rok, i letos bude Centrum pro dědičné poruchy metabolismu FN Brno pořádat letní tábor pro děti s PKU v Brumově u Tišnova. Děti budou zařazeny do kolektivu zdravých vrstevníků a dietní sestra zajistí přípravu nízkobílkovinné stravy.

Bude zde možnost ochutnat nové nízkobílkovinné výrobky, psycholog pro děti sestaví hry se zaměřením na problematiku PKU. Bližší informace najdete v letáku, který je přiložen do tohoto čísla Metabolika.

MUDr. Dagmar Procházková, 1. dětská klinika FN Brno

ŽIVOTNÍ PŘÍBĚH

Metabolické dny před rokem...

Jeden z příběhů, o které se dělili dnes již dospělí lidé s odborníky na PKU

Tentokrát na místě životního příběhu přinášíme (jak jsme ostatně vloni v čísle 2 slíbili) jeden z těch příběhů, které zazněly na loňském setkání odborníků při Metabolických dnech ve Slušovicích. Vyprávěla ho Jana...

Ani nemohu přesně určit, kdy jsem si uvědomila, že se má strava nějak liší od stravy ostatních lidí. Nejdříve jsem si myslela, že všechny děti mají k jídlu něco jiného než dospělí. Nepřišlo mi na tom nic zvláštního. Pak jsem si všimla, jak maminka nebo babička vždy někomu něco vysvětlují.

V šesti letech jsem začala chodit do mateřské školky. Z této doby si vybavuji, jak jsem pokaždé ráno přišla do školky, v ruce papírový sáček s upečenými dietními sušenkami. Sáček mi paní učitelka dala na okno, kde zůstal do dopolední svačiny. To pak přijela paní z kuchyňky s vozičkem plným skleniček mléka nebo kakaa a já jsem „křičela“, že musím dostat čaj. Nepamatuji si, jestli mě paní učitelka kontrolovala, zda jsem si přeci jen nevzala sklenici mléka. Pokaždé jsem si řekla o ten čaj, i když paní z kuchyňky na mě koukala, že jsem tak rozmazlená, že si stále něco vymýšlím. Po této svačině jsme chodili ven na procházku a po návratu nastal čas oběda. Pro mne to byl čas, kdy si mě ze školky vyzvedávala babička, která pro mne doma vařila. Tím můj denní pobyt ve školce končil a možná právě proto, že jsem zde trávila pouze několik hodin a pro ostatní děti jsem byla odlišná, nenašla jsem si tu žádnou kamarádku.

Když jsem začala chodit do první třídy, stále jsem s sebou nosila sáček s dietními sušenkami. O velké přestávce jsem si (tak jako ostatní děti) rozložila na lavici svůj plátěný ubrousek a vyndala sušenky. Jednou šel kolem mé lavice jeden ze spolužáků, a protože měl asi strach, jestli náhodou nemám k svačině něco lepšího, bez ptaní si vzal moji sušenku. Začal vykřikovat, že je to něco hnusného a přede mnou ji vyplivl. Tím jsem přestala na nějaký čas nosit do školy svačiny.

Tehdy byla problémem také škola v přírodě. Jiné než společné stravování neexistovalo. Také na lyžařský výcvik v sedmém ročníku jsem nemohla - a tak jsem takovéto vícedenní akce trávila v sousední třídě.

Asi do nástupu na druhý stupeň základní školy mě učení bavilo, až do konce školní docházky jsem měla z předmětů nejraději český jazyk, dějepis, historii naší země - zvláště některé její úseky mám ráda dodnes. Nelíbili se mi ale hodiny tělesné výchovy. Jednu dobu jsem chtěla být učitelkou. Od tohoto záměru jsem upustila a vystudovala obor dietní sestra. Základní i střední školu jsem ukončila s vyznamenáním. Otázkami typu: „Proč právě já?“ jsem si nijak zvlášť nezabývala. Samozřejmě jsem si tuto

otázku položila asi někdy mezi desátým a dvanáctým rokem, ale myslím, že jsem se tím moc netrápila. Prostě to tak bylo. Mne ani nelákalo něco zakázaného ochutnat. Mým hříchem je snad akorát kousek čokolády. To když se děti ve škole divily, že jsem nikdy nejedla čokoládu a shodly se na tom, že bez té sladké hnědé tabulky nemohou být - a tak

jsem chtěla vyzkoušet, co na té čokoládě mají. Nevím, jestli to bylo tím, že jím něco zakázaného, ale nechutnala mi. Jediné, co mne vždy lákalo k jídlu, ale pokaždé jsem odolala, byl krupavý rohlík. Často jsem se ptala, jak chutná. Když jsem ho pak mohla ochutnat, byla jsem zklamaná. Nebylo to nic moc.

U lidí, se kterými se v průběhu života setkávám nebo s nimiž se seznámím, budí moje dieta zvědavost, vyvolá obdiv, téměř každý mi řekne, že by něco takového nevydržel. Setkávám se s respektem k mé dietě. Lidé z mého oboru většinou vědí, že taková dieta existuje, a tak bývají většinou rádi, když se se mnou seznámí a já jim mohu o ní říci něco bližšího. Kamarádky ze střední i ze základní školy při našich oslavách a setkáních dbají na to, aby na stole bylo vždy také něco pro mě. Dokonce na moje narozeniny uspořádaly „ovocno-zeleninový mejdan“.

Dnes mne moje dieta nijak netrápí. Je mi 27 let, mám hodného a tolerantního přítele, který mě bere takovou, jaká jsem. Pochopení pro mou odlišnou stravu jsem našla také v jeho rodině.

Myslím si, že hůře jsou na tom lidé, kteří si musí třikrát denně píchat inzulin. Také si říkám, že jídlo není v životě to nejdůležitější. **Jana**



PŘIPOMÍNÁME SI VÝROČÍ...

Před 50 lety Watson a Crick objasnili strukturu DNA

Dedičné metabolické poruchy sú genetické ochorenia, ktorých podstatou sú génové mutácie. Mutácie sú dedičné zmeny v génoch. Gén môžeme charakterizovať ako úsek molekuly deoxyribonukleovej kyseliny (DNA), ktorý kóduje špecifický polypeptid, alebo enzým. Napríklad pri fenylketonórii je defektný enzým fenylalanínhydroxyláza, ktorý premieňa fenylalanín na tyrozín.

Výsledkom je fenylketonúria s hromadením fenylalanínu a jeho metabolitov.

Dnes vieme diagnostikovať dedičné metabolické poruchy nielen na základe patologických metabolitov, ale aj na základe génových mutácií. Základom týchto pokrokov modernej genetiky bolo objasnenie štruktúry DNA, ktoré sa uskutočnilo práve pred polstoročím.

V britskom časopise Nature sa v roku 1953 objavil krátky vedecký článok, pôvodne odoslaný ako „Letter to editor“ autorov Jamesa Watsona a Francisa Cricka s názvom „Molecular structure of Nucleic Acids“. Bola v ňom navrhnutá štruktúra chemickej látky DNA, o ktorej sa síce vedelo, že obsahuje dedičný materiál, ale dovtedy nikto netušil akým spôsobom by sa mohol prenášať do ďalšej generácie. Watsonov a Crickov model dvojitej špirály bol geniálny práve v tom, že dokázal s ohromujúcou schopnosťou vysvetliť prenos dedičných informácií v živej hmote.

50. výročie tohto objavu je vhodnou príležitosťou pripomenúť si udalosti, ktoré viedli k poznaniu jedného z najväčších tajomstiev života.

Keď v minulom storočí švajčiari Friedrich Miescher identifikoval DNA, nik netušil, že bude mať niečo spoločné s prenosom genetickej informácie. Všeobecne sa predpokladalo, že DNA je nezájímavá kyselina, slúžiaca na viazanie proteínov v bunke. Až v roku 1943 Oswald Avery z Rockefellerovho ústavu v New Yorku dospel pri svojich pokusoch s pneumokokmi k revolučnému objavu. Zistil totiž, že DNA prenesená z mŕtvych kmeňov na živé, prenáša z donora aj dedičné vlastnosti. Jeho objav by si zaslúžil aj dve Nobelove ceny, ale nedostal ani jednu pre prílišnú skromnosť a pretože svoj objav publikoval až neskôr v menej významnom časopise. Z jeho prác bolo jasné, že DNA a nie bielkovina je nositeľom genetickej informácie. Podstatná záhada však ostávala nevyriešená. Ako mohla taká obyčajná zlúčenina ako DNA prenášať špecifické informácie, na základe ktorých sa na svete mohlo vytvoriť také enormné množstvo rozličných živých tvorov? Túto otázku nakoniec vyriešili James Watson a Francis Crick, ktorých mená sa dnes spájajú s takou železnou pravidelnosťou ako Laurel a Hardy.



Americký biochemik James Watson získal už ako 19 ročný titul bakalára zoológických vied na univerzite v Chicagu, potom pokračoval v štúdiách na univerzite v Indiane, kde po troch rokoch získal doktorát. Na univerzite v Indiane na neho zapôsobil biológ M. Delbruck, pôvodne fyzik, ktorý ovplyvnil celú generáciu biológov tým, že zavádzal matematické a fyzikálne myslenie do biológie.

Z Indiany odišiel mladý Watson do Cambridge, kde sa rozhodol zaoberať sa štúdiom štruktúry DNA.

F. Crick študoval fyziku na univerzite v Londýne a po druhej svetovej vojne začal študovať biológiu na univerzite v Cambridge, kde sa k štúdiu štruktúry bielkovín používali röntgenové lúče. Oboch vedcov spájala jediná túžba, odhaliť záhadnú štruktúru DNA.

Watsonov génius dospel na základe predchádzajúcich poznatkov o DNA k jednoduchému záveru:

vyriešenie záhady prenosu genetickej informácie môže odhaliť len vytvorenie jej modelu. Crick pracoval v oblasti kryštalografie a dobre vedel, aký obraz majú veľké špirálovité molekuly bielkovín pri prechode röntgenovými lúčmi. Na jednom z najlepších záznamov rozptylu röntgenových lúčov cez kryštály DNA uvidel práve takýto obraz a to mu poskytlo kľúč k hypotéze o štruktúre DNA.

Oboja vedci boli rozdielni, ale spájalo ich ešte niečo viac ako spoločný záujem. Crick spomína: „Jim a ja sme si okamžite porozumeli, čiastočne preto, že naše záujmy boli úžasne podobné a čiastočne aj pre určitú spoločnú mladícku aroganciu, nekľud, netrpezlivosť a potrhle nápady“. Pritom Crick a Watson neurobili ani jeden obrázec rozptylu röntgenových lúčov, ani jediný významný pokus. Len sledovali výsledky druhých a rozmýšľali o nich.

Objasnenie štruktúry DNA znamenalo prelom v molekulevej biológii a viedlo v konečnom dôsledku k zahájeniu projektu „Ľudský genóm“.

V roku 2003, keď sa tento projekt završil skompletizovaním sekvencie celého ľudského genómu, sme si s úctou spomemuli na Watsonov a Crickov objav, ktorý môžeme smelo priradiť k takým významným biologickým objavom ako Darwinova vývojová teória a Mendelove zákony dedičnosti.

*Vladimír Bzdúch,
I. detská klinika DFNSP a LF UK, Bratislava*

Literatúra

1. Watson, J.D., Crick, F.H.C.: Molecular structure of Nucleic Acids. Nature, 171, 1953, s. 737-738
2. Bodmer, W., McKie, R.: Kniha človeka. Columbus, Praha, 1977, 349 s
3. Bober, J.: Laureáti Nobelovy ceny. Obzor, Bratislava, 1971, 380 s
4. Bober, J.: Malá encyklopédia bádateľov a vynálezcov. Obzor, Bratislava, 1973, 744 s
5. Collins, F.S., Green, E.D., Guttacher, A.E., Guyer, M.S.: A vision for the future of genomic research. Nature, 422, 2003, s. 835-847
6. Maddox, B.: Before Watson and Crick. NOVA, Science programming on air and online, April 2003

RECEPTÁŘ

Hubník

Suroviny: 200 g nízkobílkovinného chleba; 50 g Vitaprotamu; 100 g čerstvých hub (z lesa nebo zakoupené žampiony); 1 lžička vaječné náhražky + voda; 1 lžice nízkobílkovinného mléka Zajíc + voda; 40 g cibule; 2 lžice sádla; sůl, pepř, hrstička zelené petrželky

Plátky chleba rozkrájíme na kostičky, osolíme, opepříme a zalijeme připraveným nízkobílk. mlékem. Necháme chvíli nasáknout. Pak přidáme nakrájenou syrovou cibuli, rozmíchanou vaječnou náhražku a sekanou petrželku. Vše dobře promícháme a spojíme. Houby nakrájíme na plátky a krátce podusíme na 1 lžici sádla. Hotové je pak vmícháme do těsta a přidáme Vitaprotam. Těsto rozprostřeme do pekáčku vymazaného 1 lžicí sádla a pečeme v dobře vyhřáté troubě cca 30 minut, dokud se neutvoří kůrčička.



Recept obsahuje: **162 mg Phe**; 5 g bílkovin; 44,7 g tuků; 139,4 g sacharidů; 4074 kJ/970 kcal



Kotrčovka (falešná dršťková polévka)

Suroviny: 100 g důkladně očištěného kotrče (lze ho plně nahradit hlívu ústřičnou, běžně dostupnou v každém supermarketu); 80g cibule; 1 lžice sádla; 1/2 kostky zeleninového bujónu; 10g Vitaprotamu (1 pol. lžice); sůl, pepř, mletý kmín, mletá sladká paprika, majoránka a voda

Na sádle zpěníme nakrájenou cibuli, přidáme rozsekané houby a chvíli podusíme. Pak přidáme papriku, krátce orestujeme a zalijeme vodou, osolíme, opepříme, přidáme kmín a bujón a krátce povaříme. Zahustíme Vitaprotamem rozmíchaným v malém množství vody. Nakonec přidáme majoránku a už nevaříme.

Recept obsahuje: **104 mg Phe**; 3,8 g bílkovin; 15,3 g tuků; 15,8 g sacharidů; 911 kJ/217 kcal

Matjesy z hub

Suroviny: 300 g tvrdších hub (mohou být i žampiony); 150 g cibule; 2 lžice soli; 5 ks celého pepře; 5 ks nového koření; 3 ks bobkového listu; 0,5 dcl oleje

Houby pokrájete na větší kusy, menší nechte celé. Vhodte do osolené vroucí vody a 10 minut provařte. Poté slijte a propláchněte důkladně studenou vodou a nechte okapat. Pak smíchejte se solí, na silnější plátky pokrájenou cibulí, kořením a olejem. Vše promíchejte a nechte v lednici uležet. Po odležení zkonzumujte.

Tipy na další přípravu: samotné, jako klasické matjesy s nízkobílk. chlebem, ozdoba k jídlu, pokrácené na menší kusy a smíchané s uvařenými bramborami jako salát aj.



Recept obsahuje: **275 mg Phe**; 10,1 g bílkovin; 5,6 g tuků; 11,8 g sacharidů; 572 kJ/136 kcal

Recepty připravila Marcela Strouhalová, propočítala Alena Ryšavá

POZOR, na trh přichází

novinka

od MILUPY

lp-ringlets

křupavé čokoládové kroužky s nízkým obsahem bílkovin



**...pro rychlou přípravu lahodné snídaně s nízkým obsahem bílkovin,
ideální v kombinaci s Milupa lp-drink**



Křupavá a lahodná snídaně nebo svačina

- ✓ vynikající čokoládová chuť
- ✓ nízký obsah bílkovin
- ✓ nízký obsah fenylalaninu
- ✓ s vlákninou, vitamíny a minerálními látkami

milupa