

Proč potřebuji *dietu*?

aneb jak zvládnout fenylketonurii

III. přepracované vydání



Doc. MUDr. Dagmar Procházková, Ph.D.
Pediatrická klinika, FN Brno

PKU Anamix®

Optimální aminokyselinové náhrady pro kojence a malé děti



PKU Anamix Infant

- Kojenecká výživa bez fenylalaninu pro děti ve věku 0–1 rok
- Balení: 400 g
- Příchut: bez příchutě
- 100 g prášku = 13,1 g bílkovin*



PKU Anamix First Spoon

- Pro děti ve věku 6 měsíců – 5 let
- 1. přípravek na lžičku – **pohodlná příprava**
- Podobná chuť jako PKU Anamix Infant – **snadný přechod ze speciální kojenecké výživy bez fenylalaninu**
- Balení: 1 krabice = 30 sáčků (1 sáček = 12,5 g)
- Příchut: bez příchutě
- 1 sáček = 5 g bílkovin*



Anamix (čokoláda, ananas a vanilka)

- Pro děti ve věku 3 – 10 let
- Dávka v jednom sáčku – **pohodlná příprava**
- Balení: 1 krabice = 30 sáčků (1 sáček = 29 g)
- Příchut: čokoládová; ananas s vanilkou
- 1 sáček = 8,4 g bílkovin*

Dávkování a kombinaci PKU přípravků, prosím, konzultujte se svým lékařem v metabolické ambulanci.

Potraviny pro zvláštní výživu – potraviny pro zvláštní lékařské účely. * Bílkovinný ekvivalent, neobsahuje fenylalanin (Phe).

V případě dotazů nás neváhejte kontaktovat:

Nutricia a.s.

Ing. Michaela Šantavá

Na Hřebenech II 1718/10, 140 00 Praha 4

Tel: +420 724 623 255

E-mail: michaela.santava@nutricia.com

NUTRICIA
Advanced Medical Nutrition

Kojenec a PKU

Milí rodiče,

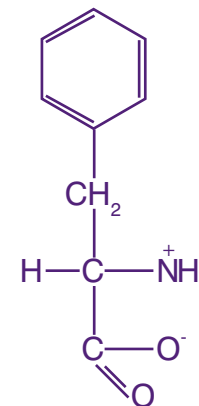
po několika měsících radostného očekávání jste pyšnými rodiči krásného děťátka a my Vám blahopřejeme. Právě jste byli lékařem informováni, že Vaše dítě trpí dědičnou metabolickou poruchou - fenylketonurií (PKU) nebo její mírnější formou hyperfenylalaninémií (HPA), a proto potřebuje speciální dietní postup. V této brožurce dostanete základní informace o této chorobě a PKU dietě ve snaze pomoci Vám během prvního období nejistoty.



Další informace a dotazy Vám zodpoví lékař a dietní sestra ve Vašem metabolickém centru. Doufáme, že Vám naše rady budou užitečné.

Co je to fenylketonurie?

PKU je dědičná metabolická porucha metabolismu aminokyselin. Vzhledem k enzymatické poruše v játrech nemohou pacienti s PKU zpracovávat aminokyselinu fenylalanin (Phe), která je přirozenou součástí bílkovin. Následné zvýšení Phe v krvi a dalších tkáních vede k těžkému mentálnímu postižení (retardaci). Abychom tomu zabránili, musí dítě s PKU od narození držet dietu s nízkým obsahem Phe, která je zárukou normálního vývoje.



Princip PKU diety

Strava dítěte s PKU a HPA je odlišná od běžné stravy. Základem diety při PKU je snížení příjmu fenylalaninu ve stravě na minimální množství nutné pro normální růst a vývoj a současně snížení hladiny fenylalaninu v krvi. Fenylalanin se nachází v potravinách s vysokým obsahem bílkovin. Bílkoviny se skládají z různých aminokyselin. Většinu z nich si umí dítě vytvořit samo. Některé si vytvořit neumí a musí být v určitém množství dodány ve stravě. Jednou z takových aminokyselin je i fenylalanin. Je to esenciální (nezbytná) aminokyselina. V různém množství se nachází v každé potravíně s obsahem bílkovin. V potravinách jako je maso, výrobky z masa, mléko, sýry, vejce, mléko, mléčné výrobky a obilí je hodně bílkovin a tedy i fenylalaninu. Takové potraviny se ze stravy fenylketonurika vylučují. V prvních šesti měsících života jsou děti převážně kojeny nebo mohou používat různé mléčné formule. Pokud tedy nemůže pacient přijímat dostatek bílkovin ve stravě, dodáváme je jiným způsobem – v podobě směsí aminokyselin bez fenylalaninu (tzv. potraviny pro zvláštní lékařské účely, PZLU). Tyto obsahují ostatní aminokyseliny, vitamíny, stopové prvky a zdroj energie, které by tělu při dodržování nízkobílkovinné diety při PKU chyběly. Kombinací s malým množstvím mateřského mléka nebo mléčné formule dostane Vaše dítě všechny živiny nutné pro normální růst a vývoj.

Strava obsahující Phe:	Strava bez Phe:
mateřské mléko	Směsi aminokyselin bez fenylalaninu
mléčná formule	

PKU dieta v denní praxi

Dietní rozpis dostanete od lékaře nebo dietní sestry ve Vašem metabolickém centru. Bude sestaven dle tolerance Phe Vašeho dítěte a ta je individuální. Během přípravy diety musíte všechno pečlivě vážit a odměřovat. Pokud je tolerance Phe Vašeho dítěte větší, bude dítě dostávat více přirozených bílkovin (mateřského mléka



nebo mléčné formule). Dietní rozpis je individuálně sestavován pro každé dítě lékařem nebo dietní sestrou. Obvykle dítě dostává střídavě směs aminokyselin bez Phe a kojení či mléčnou formuli. Mělo by být před a po kojení váženo, abychom zjistili množství vypitého mateřského mléka. Stejně tak je důležité zapisovat množství vypité mléčné formule.

Příprava stravy

Každou dávku připravujeme čerstvou. 2/3 převařené vody nalijeme do kojenecké láhve a přidáme odměřené množství formule. Láhev zavřeme a celý obsah protřepeme. Dolijeme 1/3 převařené vody. Teplotu mléka zkusíme na předloktí. Láhev a savičku udržujeme v čistotě a zbytky z láhve znovu nepodáváme. Dítě může být hladové, i když podáte vypočítané množství stravy. V tomto případě můžete dítě dokrmit dle chuti jen směsí aminokyselin bez fenylalaninu. Obecně platí, že při přípravě umělé výživy dáváme 1 odměrku sypkého prášku na 30 ml kojenecké vody.



4

Od 5. měsíce věku zavádíme do stravy postupně zeleninu, ovoce, brambory, rýži a máslo. Všechna strava obsahující fenylalanin musí být propočítávána na množství fenylalaninu a vážena dle individuální tolerance Phe. Pokud má dítě první mléčné zoubky, můžeme do stravy zavést nízkobílkovinné piškoty nebo chléb. Pamatujte, že nejspolehlivější je přidávat do jídelníčku jednu novou potravinu za týden. Tak poznáme potravinovou nesnášenlivost či alergii.

K pokrytí energetické potřeby slouží také olej, cukr a maltodextrin. Přiměřené množství všech surovin má každé dítě uvedeno ve svém dietním rozpisu. Dietní rozpis se mění individuálně, podle pohlaví dítěte, věku, tělesné hmotnosti a tolerance Phe. Není třeba srovnávat dietní rozpisy různých dětí a znepokojovat se. Ve druhém roce věku dítě začne dostávat jiné směsi aminokyselin bez fenylalaninu. Množství Phe ve stravě se v tomto věku nepatrně zvýší.



Nutricia Metabolics

Optimální aminokyselinové náhrady pro malé děti



Milupa PKU 2 Mix

- Pro děti ve věku 1 – 8 let
- Balení: 400 g
- Příchutě: bez příchutě
- 100 g prášku = 27 g bílkovin*



Milupa PKU 2 prima

- Pro děti ve věku 1 – 8 let
- Balení: 500 g
- Příchutě: bez příchutě
- 100 g prášku = 60 g bílkovin*



P-AM 2

- Pro děti ve věku 1 – 13 let
- Balení: 500 g
- Příchutě: bez příchutě
- 100 g prášku = 77,5 g bílkovin*



**Dávkování a kombinaci
PKU přípravků, prosím,
konzultujte se svým
lékařem v metabolické
ambulanci.**

Potraviny pro zvláštní výživu – potraviny pro zvláštní lékařské účely. * Bílkovinný ekvivalent, neobsahuje fenylalanin (Phe).

V případě dotazů nás neváhejte kontaktovat:

Nutricia a.s.

Ing. Michaela Šantavá

Na Hřebenech II 1718/10, 140 00 Praha 4

Tel: +420 724 623 255

E-mail: michaela.santava@nutricia.com

NUTRICIA
Advanced Medical Nutrition

Zdroje energie:

Energii získáváme	
55–75 % ze sacharidů	např. nízkobílkovinné pečivo, těstoviny, rýže, nízkobílkovinný knedlík, škrobový puding
30 % z tuků	např. máslo, olej
15–20 % z bílkovin	v případě pacientů s PKU nejvíce ze směsí aminokyselin bez fenylalaninu

Pacient může za den v běžné - přirozené - stravě přijmout jen tolik fenylalaninu, aby jeho hladiny zůstávaly v doporučeném rozmezí pro dietní postup při PKU/HPA. To znamená, že potraviny musíme pečlivě vážit a odměřovat. Pokud dítě doporučenou dávku nesní, je nutné nahradit fenylalanin z nedojedeného jídla dalším jídlem. Proto je nutná pravidelnost a disciplína. Pacient nesmí hladovět, vynechávat snídani, odsouvat jídlo, nesvačit, nesmí mít dlouhé mezery mezi jídly. Velmi důležité je pravidelné podávání směsí aminokyselin bez fenylalaninu. Ty by se měly používat s přirozeným jídlem rozděleně ve 3-5 denních dávkách.

Dietní přípravek se může používat rozpuštěný ve vodě, sirupu, čaji. Může se také vmíchat do stravy. Tím však vzniká riziko, že se běžná strava dítěti zprotiví a navíc musíme sledovat, zda dítě celou dávku jídla dojedlo. Pokud dáváme směs aminokyselin bez fenylalaninu do stravy, musíme ho zapít dostatečným množstvím tekutin.

Důležití pomocníci:

Kuchyňská váha, odměrka, kalkulačka. Nezapomínejte na to, že různé lžice, naběračky, odměrky a hrníčky mají různý obsah v gramech. Každodenní součástí života se stane plánování, nákupy, příprava stravy. Snažíme se naplánovat jídelní lístek několik dní dopředu. Pokud jdeme do obchodu, měli bychom mít lístek, na kterém bude sepsáno všechno, co budeme potřebovat při vaření.

Nedílnou součástí Vašeho života se stane zapisování skutečně snědeného jídla.

Příklad nízkobílkovinné (NB) diety na 340mg fenylalaninu/24 hodin + doporučené množství PZLU			
Snídaně	NB chléb, máslo, čaj	10 mg Phe	5g přípravku
Přesnídávka	1 sklenička dětské výživy	22mg Phe	5g přípravku
Oběd	zeleninová polévka smažený květák, vařené brambory okurka	200 mg Phe	15g přípravku
Svačinka	NB puding s ovocem	30 mg Phe	5g přípravku
Večeře	NB palačinky se šlehačkou	80 mg Phe	10 g přípravku
Celkem		340 mg Phe	40g přípravku

V současnosti máme k dispozici několik typů potravin pro zvláštní lékařské účely k dietnímu postupu při PKU/HPA.

Základní přípravky– sypké směsi aminokyselin, obvykle bez příchuti, nejčastěji v balení á 400–500g.

Dávkované formy– menší sáčky prášku nebo již přípravky naředěné a připravené k vypití, tzv. ready to drink formulas, nejčastěji s příchutí.

Optimální koncentrace fenylalaninu v krvi, které doporučujeme v našem metabolickém centru				
	věk 0-10 let	10-18 let	dospělí	příprava + gravidita
mg/ dl	2-4 (max. 6)	2-max10	2-max15	2-4 (max. 6)
μmol/l	120-240, max. 360	120 - 600	120-900	120-240, max. 360

Nutriční parametry - kojení a umělá výživa ve 100 ml				
	mateřské mléko	Kojenecká výživa bez Phe	Počáteční kojenecká výživa, např. Nutrilon 1	Pokračovací kojenecká výživa, např. Nutrilon 2
Bílkoviny (g)	1,1	2	1,3	1,4
Phe (mg)	45-60	0	65	70
Sacharidy (g)	7,1	7,4	7,4	8,9
Tuky (g)	4	3,5	3,4	3,1
Energie (kcal)	71	69	66	70

Několik praktických rad a připomínek

První dny po stanovení diagnózy PKU

Hodnota Phe v krvi Vašeho dítěte je vysoká. Aby byla co nejrychleji snížena, nebude dítě dostávat Phe ve stravě. Dítě nesmí pít mateřské mléko, ani jinou mléčnou formuli obsahující Phe. Po 2-3 dnech začnete opět s kojením. Během této doby bude dítě dostávat jen směs aminokyselin bez fenylalaninu. Mateřské mléko budete v této době odsávat.

Jak odsáváme správně mateřské mléko?

- všechny předměty, které přijdou do styku s mateřským mlékem musí být sterilizovány
- před odsátím si umyjte ruce mýdlem a teplou vodou, dezinfikujte prsní bradavku
- pomocí je teplý obklad nebo teplá sprcha před odsátím
- lehká masáž před odsátím může pomoci přísunu mléka
- po odsátí pomocí odsávačky musí být mléko dobře uzavřeno, zchlazeno a zmrazeno
- mateřské mléko vydrží v chladničce 24 hodin, v mrazícím boxu až 3 měsíce
- mateřské mléko odsáváme 6-8x za 24 hodin
- ohříváme ho v ohřívací láhvi
- odsávačku zakoupíme v lékárně

- je dobré mít určité množství mateřského mléka zamrazené. S růstem dítěte stoupá potřeba množství vypitého mateřského mléka. Zmrazeným mateřským mlékem můžete nahradit sníženou produkci v dalším období.

Opatření k dostatečné tvorbě mateřského mléka

- matka a dítě mají být co nejméně odloučeni
- vyhýbejte se dokrmování čajem
- místo dudlíku raději dítě přiložte k prsu, což však u PKU/HPA platí omezeně
- pijte dostatek tekutin, nejméně 2 litry denně, nejlépe ke každému kojení velkou sklenicí minerálky, bylinkového čaje. Používejte čaje podporující laktaci. Pijte mléko nebo podmásli. Pozor na ovocné šťávy, některé děti na ně citlivě reagují. Pijte asi 2,5l tekutin za 24 hodin.
- u kojící matky má stres a zvýšená aktivita vliv na kojení. Dopřejte si na kojení klid a čas.

Výživa kojící matky

V graviditě a při kojení se zvyšují nároky organismu na živiny a energii. Dítě s PKU je však kojeno jen omezeně, proto nároky organismu nejsou o tolik zvýšeny. Nadbytečná strava a tekutiny nezvyšují tvorbu mléka. Přiměřený přívod energie a živin kontrolujte s Vaší tělesnou hmotností. Úbytek hmotnosti by měl být pozvolný, asi 0,5-1 kg/měsíc. Cvičte. Můžete používat i potravinové doplňky pro kojící ženy.

Doporučené potraviny denně:

- 3-4 porce mléka, jogurtu, podmásli
- 1 porce masa, ryb, drůbeže, vajec
- 3 porce ovoce, nejlépe čerstvého sezónního
- 2-4 porce zeleniny

- 3 porce chleba, pečiva, rýže nebo brambor
- 2 lžíce oleje
- asi 20 g másla
- Alkohol je zakázán
- Redukujte nápoje obsahující kofein a syčené nápoje
- Omezte potraviny vyvolávající nadýmání: luštěniny, zelí, kapusta, česnek, cibule, čerstvé pečivo
- Pozor na citrusy a exotické ovoce, mandle, ořechy, pistácie
- Pozor na příliš sladká a kořeněná jídla



Každé dítě reaguje na výživu matky velmi individuálně. Sledujte, které potraviny Vaše dítě nesnáší a ty ze stravy vyřadte.

Přebytek mléka:

- dávejte dítěti ke kojení jeden prs
- dávejte na prsa studený obklad
- pijte méně tekutin
- dejte pít dítěti tolik, aby tlak v prsou povolil, prsa nemohou být „vypumpována“, tím se podporuje další tvorba mléka

Dítě prs odmítá: jaké mohou být příčiny?

- mléko z prsu silně stříká, což je pro dítě nepříjemné. Pokuste se před kojením trochu mléka odsát.
- dítě nemá na kojení klid, sleduje dění v okolí
- při nachlazení má dítě ucpaný nos, proto před kojením uvolněte dýchací cesty jemnými nosními kapkami
- dítěti rostou zoubky, zde pomůže jen trpělivost
- matka má atypickou prsní bradavku a dítě ji nemůže správně uchopit. Poradte se s lékařem, zkuste tzv. klobouček.
- dítě nemá hlad
- pokud střídáte láhev a kojení, dítě může být z kojení unavené, protože je namáhavější než pití z kojenecké láhve

Při návštěvě lékaře vždy hlaste, že Vaše dítě má PKU. Některé léky obsahují látky, které zvyšují hladinu Phe v krvi, např. aspartam, nutrasweet. Konzultujte léky s Vaším metabolickým centrem.

Jídlo, které můžeme připravit malému kojenci doma:

Mixovaná zeleninová polévka: 27 mg phe
 20 g syrové mrkve 7 mg Phe
 20 g syrových brambor 20 mg Phe
 zeleninu uvaříme do měkka v menším množství vody, rozmixujeme, přidáme 1 kávovou lžičku másla

zeleninová polévka: 27 mg Phe
 20 g syrové mrkve 7 mg Phe
 20 g syrové kedlubny 20 mg Phe
 zeleninu udusíme na másle, podlijeme vodou, uvaříme do měkka, zavaříme nízkobílkovinnými těstovinami

Jídla vhodná na přesnídávku nebo svačinku

kousek ovoce nebo
 puding: škrobová kaše s jablečným mixovaným kompotem nebo
 strouhaná mrkev s jablkem nebo
 nízkobílkovinný chléb s máslem

Propočet fenylalaninu v jednotlivých potravinách

Jaké množství fenylalaninu obsahuje hruška?

- zvážíme hrušku
- najdeme v tabulkách kolik Phe obsahuje 100 g hrušky

Vzorec: potravina v gramech x obsah fenylalaninu v 100 g potraviny : 100 = mg Phe

Příklad:

hruška váží 130 g
 100 g syrové hrušky obsahuje 25 mg Phe
 $130 \times (25:100) = 130 \times 0,25 = 32,5 \text{ mg Phe}$

Výsledek: 130 g hrušky obsahuje 32,5 mg Phe

Přepočít fenylalaninu podle obsahu bílkovin

Na běžných výrobcích, které kupujeme v obchodě není množství Phe napsáno. Bývá obvykle uvedeno množství bílkovin ve 100g výrobku.

Obvykle počítáme s tím, že 1 g bílkovin obsahuje asi 50 mg Phe.

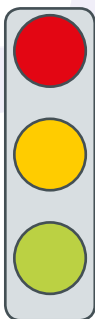
Příklad

Máme jogurt, který má hmotnost 150g. Na obalu je uvedeno, že 100g jogurtu obsahuje 3g bílkovin.

3g bílkovin x 50 mg Phe je 150mg Phe ve 100g jogurtu

Kolik Phe je v 150g jogurtu: $150 \times 1,5$ je 225 mg Phe
Výsledek: 150g jogurtu obsahuje 225mg Phe.

Semafor zdraví



Zakázáno: maso, ryby, mléčné výrobky, sýry, jogurt, vejce, obilniny, luštěniny, ořechy.

Dovoleno v menším množství: ovoce, zelenina, brambory, rýže, speciální chléb, speciální těstoviny, speciální pečivo.

Neomezeno: cukr, sirup, sladké nápoje, olej, máslo, margarín, minerálka, hroznový cukr, některé cukrovinky, vodová zmrzlina.

Musíme si také pamatovat, že mražení nebo sušení mění obsah fenylalaninu v potravinách. Se sterilováním je to podobné. Voda obsažená v potravinách se při sušení vypaří, ale množství fenylalaninu v něm zůstane. Mražením naopak potravinu vodu nabírá. Stejně tak potravinu v nálevu je těžší.

Kojenecká výživa od značky



Kojenecká výživa	
Název HAMI	množství bílkovin ve 100 g výrobku
první lžička mrkev	0,7g
mrkev s brambory	0,6g
polévka jarní zeleninová	1,7g
první lžička květák	1,6g
první lžička banán	1g
první lžička hruška	0,6g
první lžička jablko	0,2g
jablko, mrkev	0,5g
s hruškou a banány	0,7g
s lesním ovocem	0,6g
s borůvkou	0,3g
s broskví a banány	0,6g



PKU je dědičná porucha metabolismu fenylalaninu. Pro každé dítě dvou nosičů vloh pro PKU je riziko 25%, že jejich dítě může mít PKU. Pokud pacient s PKU plánuje rodičovství, je nutné podstoupit genetickou poradnu. Její součástí je vyloučení nosičství PKU u partnera. K tomu slouží DNA analýza genu pro PKU (PAH gen) a zátěžový test s L-Phe.

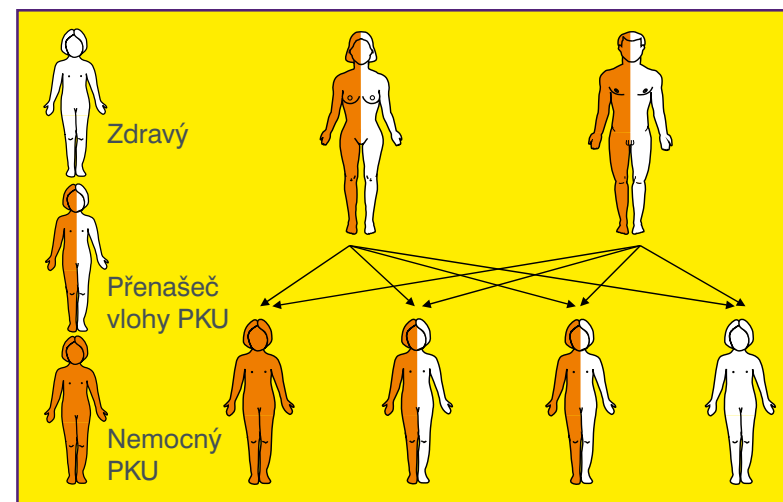
Při provádění zátěžového testu se řídíme těmito doporučeními:

1. Vyšetřovaný musí být v lačném stavu, tj. nesmí jíst 12 hodin před vyšetřením, k němuž se dostaví v 7 hodin ráno. Nemocní s jaterními chorobami, psoriázou či jinými kožními chorobami či cukrovkou jsou testováni po konzultaci s jejich odborným lékařem.
2. Pokud je to možné, přestane pacient užívat 24 hodin před testem všechny léky, vitamíny, antikoncepční pilulky a podobně. Vyšetřovaný se musí 24 hodin před testem vyhnout nadměrné fyzické zátěži, pohlavnímu styku, většímu duševnímu rozrušení. Vyšetření v době menstruace je nevhodné.
3. Pro vyloučení glukoneogeneze se vyšetřovanému na ambulanci podá malá snídaně, skládající se z 50g pečiva (např. rohlík), z 200ml slabého černého čaje oslazeného 10g cukru (sacharózy). Vyšetřovaný si k testu donese jeden sáček čaje, cukr a jeden rohlík.

Pokud partner není nosičem vloh pro PKU, dítě pacienta s PKU chorobu mít nebude, ale bude jejím nosičem. Pokud partner bude nosičem vloh pro PKU, pak je pro každé jejich dítě riziko 50%, že může mít PKU. Vlohy pro PKU označujeme jako tzv. mutace. Jsou různé typy těchto mutací. Zjistíme je vyšetřením krve pacienta pomocí DNA diagnostiky. Pokud přesně určíme typ mutace u obou partnerů, jediné tehdy lze ještě před narozením určit



u potomka, zda bude mít PKU a to pomocí prenatalní a preimplantační diagnostiky. Některé mutace jsou velmi vzácné a zatím je vyšetřit neumíme. Podrobně Vás s touto problematikou seznámí genetická poradna ve Vašem metabolickém centru. Neváhejte a ještě před početím navštivte s partnerem lékařského genetika. Je vhodné, abyste s touto problematikou seznámili i Vaši rodinu.



Maternální PKU

Úvod

Ženy s PKU a HPA, které si přejí mít dítě, musí početí plánovat a ihned se spojit se svým metabolickým centrem. Před početím musí přísně dodržovat 3-6 měsíců přísnou dietu s nízkým obsahem fenylalaninu ve stravě. Hladina Phe v krvi by měla být dlouhodobě maximálně do 4 mg/ dl, tj. 240 μmol/l. Bohužel někdy přijde gravidita neplánovaně nebo žena čeká mnoho měsíců než otěhotní, protože hladina Phe v krvi není optimální pro početí potomka. Naproti tomu i přes nejlepší přípravu a optimální hladinu Phe v krvi je těhotenství patientek s PKU nejisté.

Jaká jsou rizika pro plod při vysoké hladině Phe v krvi matky?

Při hodnotách větších než 10 mg/ dl je riziko spontánního potratu, nízké porodní hmotnosti, stigmatizace (zvláštní vzhled obličeje), mentálního postižení a mikrocefalie (malý obvod hlavy). Při hodnotách vyšších než 15 mg/ dl i riziko vrozené srdeční vady. U potomků matek s PKU byly popsány i jiné vrozené vývojové vady.

Jste těhotná?

Okamžitě se spojte se svým gynekologem a nechte si udělat těhotenský test.

Okamžitě informujte Vaše metabolické centrum a dostavte se k odběru krve na hladinu Phe a k úpravě diety. Neváhejte, na začátku těhotenství je právě každý den důležitý pro zdraví Vašeho dítěte. Pokud jste graviditu neplánovala, musíte se ihned spojit s Vaším metabolickým centrem.

Pokud je těhotenství plánováno a poslední hodnota Phe v krvi byla mezi 1-4 mg/dl, pak postupujte dále podle aktuálního dietního rozpisu.

Na začátku gravidity může přes nejlepší dodržování diety dojít k lehčímu zvýšení Phe v krvi. Důvodem je hormonální nerovnováha, nevolnost, nechutenství. V této situaci by se měl denní příjem Phe snížit o 1/3 až 1/2 plánovaného množství. Měla byste jíst nízkobílkovinná jídla, energii dodávat ve formě cukru a oleje.

Čím a kdy může v graviditě stoupat hladina Phe v krvi?

- důsledkem potravin bohatých na bílkoviny nebo porušováním diety
- důsledkem onemocnění jako je nachlazení, horečka, chřipka, průjem
- pokud hladovíte a ubýváte na hmotnosti. Nejdříve ztrácíte tuk, ale pak začne Vaše tělo odbourávat i bílkoviny, které způsobí zvýšení hladiny Phe v krvi.
- při nechutenství a nevolnosti nejíte dostatečně nebo nepravidelně směs aminokyselin bez Phe

Jak mohu hladinu Phe v krvi snížit?

- snižte množství Phe v dietě na 1/3-1/2 doporučeného denního množství, maximálně však na 2-3 dny
- jezte vydatně nízkobílkovinné výrobky: chléb, sušenky, oplatky a další
- jezte dostatek cukru, i hroznového, maltodextrinu, jezte potraviny bohaté na cukry, tj. brambory, sladké nápoje
- jezte potraviny obsahující tuk: máslo, sádlo, olej
- jezte doporučené množství směsi aminokyselin bez Phe. Celé množství rozdělte do 3-5 denních dávek. Zapíjejte vše vydatně tekutinou.



Jak postupovat při nevolnosti?



- večer si nechte u postele kousek NB chleba, keksu, oplatky, banánu a snězte je před tím, než vstanete
- jezte dopoledne v malých dávkách tak, aby žaludek nebyl prázdný
- směs aminokyselin bez Phe jezte až k obědu
- zkuste žvýkačku, kyselý bonbon, abyste překryla chuť směsi aminokyselin bez Phe



Jak postupovat při zvracení?

- musíte navštívit gynekologa a konzultovat Vaše metabolické centrum

Doporučení pro těhotné s PKU a HPA

- cílem je hodnota Phe v krvi 1-4 mg/ dl, tj. 60-240 μmol/l a hladina tyrosínu více než 0,8 mg/ dl, tj. 45 μmol/l.
- množství přijatého Phe ve stravě kolísá mezi 180-1200 mg/den. Po 20. týdnu gravidity se množství zvyšuje a ke konci gravidity může být hodnota dvojnásobná oproti hodnotě počáteční. Vaše

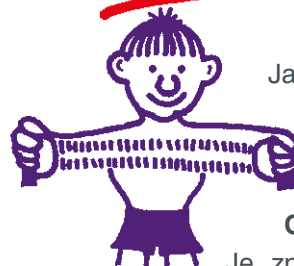
tolerance Phe je individuální a musíte se řídit Vaším dietním rozpisem.

- množství bílkovin: 1,1-1,3 g/kg/den, nejméně 75g/den.
- množství energie: obvykle 35-40 kcal/kg/den, nejméně 2000-2500 kcal/den. Vaše hmotnost by měla být stabilní. Obvykle gravidní přibývají 12-13kg za celou dobu gravidity.
- tuky: množství 70-100 g/den je dostačující. Asi 30% energie by mělo být kryto tukem.
- sacharidy: používejte cukr, hroznový cukr, maltodextrin. Pozor na umělá sladidla aspartam a nutrasweet.
- vitamíny, minerály a stopové prvky jsou obsaženy ve směsích aminokyselin bez Phe. Gravidní mohou trpět nedostatkem železa, selenu a zinku. Těhotným ženám podáváme pyridoxin, kyselinu listovou, event. vitamín B12.

Obvykle se doporučuje kontrolovat hladinu Phe v krvi každý týden. Další odběry a vyšetření určí Váš gynekolog a lékař v metabolickém centru.



Dospívání a PKU



Jako PKU teenager jsi bystrý, zdravý a v dobré kondici. Je to proto, že od narození dodržuješ nízkobílkovinnou dietu.

Co se změnilo?

Je známo, že nejlepším způsobem, jak zůstat v dobré kondici a zdravý, je dále dodržovat nízkobílkovinnou dietu.

Proč je dieta důležitá?

Bílkoviny jsou důležité pro růst a vývoj. Pacient s PKU nemůže stravu správně využít. Proteiny obsažené v mase, rybách, sýrech, vejcích, luštěninách a dalších potravinách jsou štěpeny na menší částice, které se nazývají aminokyseliny. Jedna z nich se jmenuje fenylalanin (Phe). Normální strava obsahuje více bílkovin, než které toleruje pacient s PKU. Proto musí být množství bílkovin ve stravě redukováno. Pokud by pacient jedl více proteinů, zvýšila by se hladina Phe v krvi, což je škodlivé.



Jaké poškození fenylalanin způsobuje?

Vysoká hladina Phe v krvi způsobuje náladovost, neobratnost v myšlení, poruchy paměti a soustředění. To může způsobit potíže s učením a v práci.



Jaký je dlouhodobý účinek vysoké hladiny Phe v krvi?

V budoucnosti nemusí nervová soustava pacienta s PKU dobře pracovat. Může se objevit povšechný třes, neohrabanost, nemotornost a křeče. Proto je důležité dietu dodržovat a pravidelně kontrolovat Phe v krvi.

Jídlo mimo domov



Pokud si pacient s PKU opatrně vybírá, není jídlo mimo domov problém. Může si spočítat množství Phe v podávaném jídle a zbytek dne jíst jídla nízkobílkovinná. Není vhodné takto postupovat každý den. Mohlo by to vést k porušování diety.

Setkání s přáteli

Řekni přátelům a kamarádům o své dietě. Není na tom nic špatného, kromě toho, že musíš být při výběru jídla více opatrný. Směsi aminokyselin si můžeš vzít s sebou nebo je sníst před odchodem.



Cestování

Cestování není problém. Buď opatrný při výběru jídla nebo si sám uvař. Směsi aminokyselin a dietní rozpis si musíš vzít s sebou.

Alkohol



Alkohol je mládeži do 18 let zakázán. Některé alkoholické nápoje obsahují vyšší obsah Phe. Totéž platí pro kávu a coca-colu. Musíš se informovat v metabolickém centru. Někteří pacienti s PKU udávají, že na ně má alkohol silnější účinek než na zdravé kamarády.

Směsi aminokyselin bez fenylalaninu (potraviny pro zvláštní lékařské účely)

Je nutné, aby byly užívány denně a v pravidelných intervalech. Jsou obohaceny i o vitamíny a minerály. Některé vitamíny a stopové prvky musíme dodávat i zvlášť. Existují různé typy směsí aminokyselin. Lékař doporučí pacientovi pro něj nejvhodnější směs aminokyselin. Malé množství Phe, které pacient potřebuje, dostává v malých porcích běžné stravy. Je velmi důležité propočítávat množství Phe ve stravě, které lékař či dietní sestra doporučí. Phe v běžné stravě má být rozloženo rovnoměrně po celý den.

Nízkobílkovinné výrobky

Tyto výrobky (chléb, mouka, keksy, piškoty, nudle, těstoviny, vaječná nahražka a další) jsou ve stravě pacienta s PKU v určitém množství povoleny. Poskytují energii a zpestří jídelníček. Doporučení na výrobce a prodejce získá pacient v metabolickém centru.

Rodičovství a PKU

Dívka nesmí otěhotnět, pokud nedrží přísně PKU dietu.

Vysoká hladina Phe v krvi matky poškozuje nenarozené dítě. Je riziko potratu. Tvoje dítě může mít malý obvod hlavy, mentální postižení, vrozenou srdeční vadu a nízkou porodní hmotnost. Graviditu musíš plánovat. Tvůj partner musí být vyšetřen na nosičství PKU, což platí i pro chlapce s PKU. Tvůj lékař a dietní sestra s Tebou budou spolupracovat.

Potřebuješ dietu?

Ano, abys byl (a) zdrav(a) a v dobré kondici!



Nutricia Metabolics

Optimální aminokyselinové náhrady pro děti a dospělé



Milupa PKU 3 advanta

- Pro děti od 15 let věku a dospělé
- Balení: 500 g
- Příchutí: bez příchutě
- 100 g prášku = 70 g bílkovin*



P-AM 3

- Pro děti od 13 let věku a dospělé
- Balení: 500 g
- Příchutí: bez příchutě
- 100 g prášku = 77,5 g bílkovin*



P-AM Maternal

- Pro těhotné nebo kojící ženy
- Balení: 500 g
- Příchutí: bez příchutě
- 100 g prášku = 77,5 g bílkovin*

**Dávkování a kombinaci
PKU přípravků, prosím,
konzultujte se svým
lékařem v metabolické
ambulanci.**

Potraviny pro zvláštní výživu – potraviny pro zvláštní lékařské účely. * Bílkovinný ekvivalent, neobsahuje fenylalanin (Phe).

V případě dotazů nás neváhejte kontaktovat:

Nutricia a.s.

Ing. Michaela Šantavá

Na Hřebenech II 1718/10, 140 00 Praha 4

Tel: +420 724 623 255

E-mail: michaela.santava@nutricia.com

NUTRICIA
Advanced Medical Nutrition

Nejčastější dotazy rodičů

Jak často se v naší populaci rodí děti s PKU?

Incidence choroby v České republice je asi 1: 5869 živě narozených dětí.

Kolik lidí v populaci nese gen pro PKU?

Frekvence nosičství PKU je asi 1:50-70 lidí v populaci. V některých populacích může být jen o něco vyšší nebo nižší.

Nemohlo se stát něco během gravidity, co by ovlivnilo, že moje dítě má PKU?

Nikoliv. Pouze pokud unikátní spermie a vajíčko nesou gen pro PKU, narodí se dítě s PKU.

Moje dítě s PKU částečně kojím. Musím také dodržovat nízkobílkovinnou dietu?

Nikoliv.

Co se stane, když se moje dítě s PKU v budoucnosti ožení nebo vdá. Budou jeho děti mít také PKU?

Každé dítě pacienta s PKU bude určitě nosičem vloh pro PKU. Pokud by měl pacient s PKU dítě s nosičem vloh pro PKU, je riziko 50%, že by jejich potomek mohl mít PKU.

Je nízkobílkovinná dieta drahá?

Směsi aminokyselin bez fenylalaninu jsou v České republice hrazeny z prostředků veřejného zdravotního pojištění. Cena nízkobílkovinných výrobků typu nízkobílkovinné mouky, chleba, vaječné náhražky, těstovin a dalších je výrazně vyšší oproti běžným potravinám. Nízkobílkovinné výrobky nyní ze zdravotního pojištění hrazeny nejsou. Kontakty na prodejce Vám předají ve Vašem metabolickém centru.

Jak dlouho bude moje dítě dodržovat nízkobílkovinnou dietu?

V současnosti doporučujeme dietu na celý život.

Jaká je doporučená hladina fenylalaninu v krvi při PKU dítěte?

Ve světě není jednoznačná shoda. Obecně je tendence doporučovat hladiny fenylalaninu spíše nižší. Na základě studií se udává, že pokud má dítě do 6 let věku hladiny fenylalaninu mezi 2-6 mg/ dl, tj. 120-360 μmol/l, měl by být jeho vývoj normální.

Bude moje dítě chodit do normální školy?

Pokud dítě začne s dietním režimem včas a bude PKU dietu dodržovat, není důvod proč by nemělo chodit do normální školy a pak dál studovat jako ostatní děti.

Je pravda, že se hladina fenylalaninu v krvi zvýší, když je dítě např. nemocné, rostou mu zoubky, má teplotu, i když se budeme snažit PKU dietu dodržovat?

Metabolický stres vede k rozpadu bílkovin vlastního těla, které obsahují fenylalanin, takže se jeho hladina v krvi zvýší, ale určitě nebude taková, jako při stanovení diagnózy PKU. Bohužel se setkáváme s tím, že někteří rodiče se na kontrolách vymlouvají. Říkají, pokud má dítě vysoké hladiny fenylalaninu v krvi, že bylo nemocné. My však brzy poznáme, kde je pravda, protože žádné dítě s PKU není nemocné, nachlazené, očkované a neprořezávají se mu zoubky každý den po celý život.

Co když dítě dostane horečku?

Pokud má dítě horečku: musíme zabezpečit dostatečný příjem energeticky bohatých tekutin - slazený čaj, šťáva, zeleninový vývar. Podáváme léky proti horečce - antipyretika. Kontaktujeme praktického lékaře pro děti a dorost nebo metabolické centrum. Při průjmech a zvracení neváháme s hospitalizací dítěte v nemocnici. Krátká infuzní terapie dítěti doplní tekutiny a horečka klesne. Zdravotní stav dítěte se zlepší.

Co se stane, když dítě bude nemocné a nebude chtít pít směs aminokyselin bez fenylalaninu?

Pokud tento stav trvá 1-2 dny, nic se nestane. Pokud by trval delší dobu, musíte kontaktovat Vaše metabolické centrum.

Co se stane, když dítě sní zakázanou potravinu? Jak to poznám, bude nemocné?

Pokud pacient poruší nízkobílkovinnou dietu, zvýší se hladina fenylalaninu v krvi. Dítě může být neklidné, nervozní, nesoustředěné. Může špatně spát. Opakované porušování PKU diety naruší postupně mentální vývoj dítěte. Ve škole se postupně začnou zhoršovat školní známky nebo se objeví problémy s chováním.

Co si myslíte o tom, že budu dávat dítěti ochutnávat jen malé kousky zakázaných potravin, například kousek obyčejné čokolády nebo kolečko salámu?

S takovým přístupem souhlasit nemůžeme. Každé dítě s PKU má určeno celkové množství fenylalaninu za den ve stravě. Z kolečka salámu nebo kousku čokolády se nezasytí, ale vyčerpá si velké množství fenylalaninu z celkového denního doporučeného množství. Pokud dítěti čokoláda nebo salám zachutná, opravdu si myslíte, že navždy zůstane jen u jednoho kousku?

Má dítě s PKU nějaké zvláštnosti při očkování?

Pro děti s PKU neplatí žádné zvláštní kontraindikace. Pokud dítě trpí navíc ještě dalším onemocněním, je třeba očkování konzultovat se specialistou na očkování. V našem metabolickém centru poskytnou tyto informace Klinika dětských infekčních nemocí FN Brno, tel. 532 234 554.

Jak často budeme posílat suché krevní kapky k vyšetření Phe v krvi z místa bydliště?

Stran frekvence zasílání se jedná o doporučení: do jednoho roku věku asi 1x za 2 týdny, dále pak nejčastěji 1x za 3-4 týdny. Pokud dítě mění např. jídelníček nebo má po nemoci zvýšenou hladinu Phe v krvi, apod., zasílá suché kapky individuálně až do normalizace Phe v krvi.

Jak upečeme nízkobílkovinný chléb?

Ingredience:

400g nízkobílkovinné mouky, 20g čerstvých kvasnic, 1 čajová lžička soli, 1 čajová lžička cukru, 2 polévkové lžíce oleje, 400ml vody

Do mísy vložíme mouku, sůl, cukr, kvasnice, olej a vše promícháme. Přilijeme vlažnou vodu a vymícháme polotuhé těsto. Pečící formu vymastíme tukem anebo do ní vložíme papír na pečení. Těsto nalejeme asi do poloviny a necháme asi 20-30 minut kynout. Pečeme v troubě asi 25 min. při 200° Celsia. Pro zpestření chuti může do těsta přidat cibulku opraženou na oleji, různé bylinky a podobně. Po vychlazení můžeme krajíce po 2-3 kusech uložit do mrazničky.

Celkové množství Phe v ingrediencích, které jsme při výrově použili, vydělíme počtem vytvořených krajíců chleba. Tak zjistíme, kolik Phe obsahuje 1 krajíc.

Jak asi vypadá jídelníček pacienta s PKU?

Jídelníček při toleranci 250mg Phe/den (možnost výběru jednoho jídla z nabídky na den)

Snídaně: 10-13mg Phe

čaj, 2ks nízkobílkovinného chleba (NB), máslo, džem nebo

čaj, 2ks NB chleba, máslo med nebo

čaj, 2ks NB chleba, máslo, okurek 50g nebo

čaj, NB sladké pečivo (bábovka, buchty)

Přesnídávka či odpolední svačina: 30-35mg Phe

1 ks menšího banánu nebo

škrobová kaše s banánem nebo

vanilkový či jiný pudink nebo

2ks NB chleba, rajče 100g

Oběd: 120mg Phe

rajčatová polévka s rýží, vařené brambory, lečo bezvaječné nebo mrkvová polévka s NB těstovinou, zeleninové rizoto nebo kedlubnová polévka s NB těstovinou, hranolky s kečupem nebo kapustová polévka s rýží, zapékané brambory nebo bramborová polévka, NB palačinky s džemem

Večeře: 60mg Phe

NB těstoviny s kedlubnovou omáčkou nebo

bramborový guláš, NB chléb nebo

zelná polévka, NB chléb

Výše uvedená strava je doplněna doporučeným množstvím směsi aminokyselin bez fenylalaninu ve 3-5 denních dávkách, které pacient konzumuje společně.



Adresa:

Ambulance dědičných poruch metabolismu

Pediatrická klinika FN Brno

Černopolní 9

625 00

Brno

tel: 532 234 962

Použitá literatura:

Mária Maníková: PKU-já to zvládnem, ISBN 978-80-254-9656-5

Brožura vznikla v rámci projektu: Národní plán vyrovnávání příležitostí pro občany se zdravotním postižením pro rok 2001. Centrum pro dědičné poruchy metabolismu VÚZD Brno, č.D/46. III. přepracované vydání vzniklo za podpory firmy Nutricia a.s., Na Hřebenech II 1718/10, Praha 4, 140 00 v roce 2013.

Poděkování patří firmě Nutricia a.s., všem zdravotnickým pracovníkům a pacientům s PKU/HPA v metabolickém centru FN Brno.

ISBN 978-80-260-5394-1