

UNIVERZITA KARLOVA
3. LÉKAŘSKÁ FAKULTA

Katedra preventivního lékařství



Radana Fikejsová

**Fenylketonurie a její přesah do běžného denního
života**

Phenylketonuria and its impact on a common daily life

Bakalářská práce

Praha, květen 2019

Autor práce: Radana Fikejsová

Studijní program: Veřejné zdravotnictví

Bakalářský studijní obor: Specializace ve zdravotnictví

Vedoucí práce: PharmDr. Veronika Bucharová

Pracoviště vedoucího práce: Mimofakultní pracoviště

Předpokládaný termín obhajoby: červen 2019

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem předkládanou práci vypracovala samostatně a použila výhradně uvedené citované prameny, literaturu a další odborné zdroje. Současně dávám svolení k tomu, aby má bakalářská práce byla používána ke studijním účelům.

Prohlašuji, že odevzdaná tištěná verze práce a verze elektronická nahraná do Studijního informačního systému (SIS 3.LF UK) jsou totožné.

V Praze dne 20. května 2019

Radana Fikejsová

Poděkování

Na tomto místě bych ráda poděkovala především mé vedoucí práce PharmDr. Veronice Bucharové za její velmi vstřícné jednání, pomoc při vypracování bakalářské práce, povzbuzení a cenné rady. Děkuji také za pomoc kolegovi PharmDr. Lukášovi Lázničkovi. Dále chci srdečně poděkovat své rodině za podporu a trpělivost při mých studiích.

OBSAH

ÚVOD.....	6
TEORETICKÁ ČÁST	
1. POJEM PKU.....	7
1.1 Historie	9
2.2 Klinické projevy fenylketonurie.....	10
2. DIAGNOSTIKA PKU.....	11
2.1 Screening novorozenců	11
2.2 Historie screeningu.....	14
3. PRVOTNÍ PÉČE.....	15
4. ŽIVOT S FENYLKETONURIÍ.....	16
4.1 Léčba.....	16
4.2 Zásady přípravy nízkofenylalaninových produktů	18
4.3 Nízkofenylalaninová dieta v různých etapách života.....	19
4.3.1 Novorozenci a kojenci.....	19
4.3.2 Batolata a děti předškolního věku	21
4.3.3 Děti školního věku.....	24
4.3.4 Adolescenti a dospělí	26
4.4 Těhotenství	28
5. DOSTUPNOST SORTIMENTU PKU PŘÍPRAVKŮ	31
6. KUVAN	33
6.1 Dávkování a způsob podání	33
6.2 Stanovení odpovědi na léčbu léčivým přípravkem Kuvan	35
PRAKTICKÁ ČÁST	
7. LÉKÁRNA JAKO POSKYTOVATEL PKU SORTIMENTU	36
7.1 Zajišťování PKU přípravků v České republice	36
7.2 Role lékárny Fakultní nemocnice Královské Vinohrady	37
8. VAŘENÍ S PKU PACIENTY A FIRMOU NUTRICIA	39
ZÁVĚR.....	41
SOUHRN - SUMMARY	42
SEZNAM ZKRATEK.....	43
SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY	44
SEZNAM PŘÍLOH.....	48
SEZNAM OBRÁZKŮ	53

ÚVOD

V mé bakalářské práci se zaměřuji na vzácné onemocnění fenylylketonurii. Jde mi především o vytvoření přehledové studie, která by zmapovala tento problém od jeho diagnózy přes prvotní léčbu, další život s tímto onemocněním až po dostupnost různých přípravků pro PKU pacienty.

K vytvoření této bakalářské práce mě v první řadě vede vlastní zájem o tuto vzácnou nemoc. Zároveň se však domnívám, že by moje práce mohla být užitečná nejen pro zdravotnický a lékařský personál, který s pacienty PKU přichází do styku, ale také pro samotné PKU pacienty. Zejména pro ně je pak v práci zařazena i kapitola zabývající se problematikou vaření, včetně ukázkových receptů. Abych tuto posledně jmenovanou praktickou kapitolu mohla do své práce zařadit, absolvovala jsem speciální kurz vaření pro PKU pacienty, který byl zaměřen na Asijskou kuchyni. Díky tomuto kurzu jsem měla jedinečnou možnost dostat se jak do kontaktu s lidmi trpícími touto nemocí, tak se i seznámit s nejnovějšími poznatky v oblasti nízkobílkovinné diety.

Navzdory výrazným stravovacím omezením, která PKU dieta vyžaduje, mohou pacienti, jimž bylo toto onemocnění diagnostikováno, žít kvalitním způsobem života.

Uvědomila jsem si, že díky široké nabídce produktů dostupných na našem trhu, může být život lidí s fenylylketonurií poměrně rozmanitý i za předpokladu stálého plánování a omezování.

1. POJEM PKU

Fenylketonurie (PKU) je vzácné autozomálně recesivní vrozené metabolické onemocnění způsobené mutací v genu pro enzym fenylalaninhydroxylázu (PAH). Gen je lokalizován na q raménku 12. chromozomu. [1]

Mutace způsobí defekt, při kterém nedochází k syntéze fenylalaninhydroxylázy v játrech nebo je funkce enzymu omezena. Rozeznáváme více než 950 mutací v genu pro PAH. Z tohoto důvodu dochází k zvýšené kumulaci esenciální aminokyseliny fenylalaninu v krvi. Vznikají toxické metabolity, které jsou vylučovány potem a močí. Dle obsahu fenylketonů v moči, která má typický zápach, nese onemocnění i svůj název. [2]

Za normálních okolností podléhá esenciální aminokyselina fenylalanin (Phe) hydroxylaci na tyrosin prostřednictvím enzymu PHA. U fenylketonuriků tak dochází k depleci aminokyseliny tyrosinu, která se projeví snížením tvorby pigmentu, neurotransmiterů a tyreoidálních hormonů. [3]

Stejný klinický obraz se vyvíjí i při defektu kofaktoru přeměny PHA na tyrosin – tetrahydrobiopterinu (BH4). Pokud nedochází k dostatečné syntéze nebo obnově BH4 (zpět z oxidované formy na redukovanou), PAH opět není funkční a vyvíjí se PKU. Odlišení poruchy v metabolismu tetrahydrobiopterinu od klasického defektu PAH má zásadní význam při léčbě PKU, neboť je od roku 2009 registrován substituční léčivý přípravek Kuvan[®], který významně snižuje nesnášenlivost potravy s obsahem fenylalaninu. Účinná látka sapropterin je indikována k léčbě dětí i dospělých s prokázaným deficitem BH4 nebo s PKU, u kterých byla prokázána odpověď na tuto léčbu. [4]

Fenylalanin je aminokyselina, která je součástí všech bílkovin. Bílkoviny jsou přítomné všude v živé přírodě a jsou tedy neodmyslitelně součástí výživy člověka. Z aminokyselin obsažených v molekulách bílkovin tvoří Phe asi 5%. Jedná se o esenciální aminokyselinu, kterou si tělo nedokáže samo

vytvořit, proto ji musíme přijímat v potravě, avšak pouze v určitých tělem regulovatelných hodnotách. Pacienti s PKU však kvůli absenci enzymu štěpícího Phe tuto možnost nemají a dochází k navýšení hladin této aminokyseliny v organismu. Phe má pro náš organismus nezastupitelnou roli především pro růst, obnovu tkání a pro tvorbu řady důležitých látek. U osob s PKU se na rozdíl od zdravých jedinců po požití a strávení normální stravy ze střeva do jater dostávají nejen důležité živiny, ale i značné množství Phe, které nemůže být rozštěpeno a dostává se ve vysokých koncentracích do těla, na což nejsou buňky vybaveny. V běžné stravě jsou zastoupeny sacharidy, tuky a bílkoviny, které jsou pak v těle štěpeny na jednodušší sloučeniny. Při PKU metabolismus sacharidů a tuků není narušen. Existuje jen malé množství potravin, které neobsahují bílkoviny (tedy i Phe), proto jsou omezení pro PKU pacienty tak rozsáhlá a nízkobílkovinná dieta naprosto zásadní. [5]

Prognóza neléčených pacientů je velmi nepříznivá, většina má v dospělosti těžkou formu oligofrenie. [6]

V České republice je léčba PKU pacientů soustředěná do 3 center při fakultních nemocnicích. Největším centrem je s počtem asi 460 pacientů Klinika dětí a dorostu, ambulance pro léčbu PKU a HPA ve Fakultní nemocnici Královské Vinohrady (FNKV) v Praze. Vedoucím lékařem této ambulance je MUDr. Renáta Pazdírková. Dalším pražským centrem je Ústav dědičných metabolických poruch, kde se léčí zhruba 80 pacientů.

Třetím centrem je Fakultní nemocnice Brno – Ambulance pediatrie a dědičných poruch metabolismu. Počet pacientů mi vedoucí ambulance odmítla sdělit. (Informace jsou získané přímo z jednotlivých ambulancí, 2019)

U zdravých osob se pohybuje hladina Phe v krvi méně než 120 až 150 $\mu\text{mol/l}$. Pacienti s PKU, kteří se neléčí, dosahují hodnoty více než 1200 $\mu\text{mol/l}$. [6]

Dospělí PKU pacienti by měli při správné kompenzaci dosahovat Phe v krvi 900 $\mu\text{mol/l}$, což by mohlo odpovídat zhruba 900 – 1000 mg Phe ve stravě na den. Nejstriktnější dodržování hladin v dospělém věku je během přípravy na

těhotenství a pak v průběhu samotného těhotenství 120-240 (max 360) $\mu\text{mol/l}$. Takto nízké hladiny jsou požadované i v období dětského věku. Požadavky na optimální koncentrace Phe v krvi u pacientů s PKU a HPA se v ČR liší v závislosti na jednotlivých metabolických centrech. [7]

1.1. Historie

První případ PKU byl popsán u dvou sourozenců v roce 1934. Příčina jejich mentální retardace způsobena poruchou metabolismu fenylalaninu byla objevena norským lékařem a biochemikem Iivarem Asbjornem Føllingem, který izoloval fenylpyruvát z jejich moči. Proto se PKU dříve nazývala také Føllingova choroba. [8]

V České republice je od roku 1975 zaveden povinný novorozenecký screening, v té době se jednalo o metodu mikrobiologického testu dle Guthrieho, první novorozenecký screening na našem území. [9]

S vyhledáváním postižených dětí se na Klinice dětí a dorostu Vinohradské nemocnice ale začalo již kolem roku 1958, kdy doc. Blehová prováděla testy moči Føllingovým činidlem. Pilotní studii účinnosti screeningu fenylketonurie metodou suché kapky doc. Blehová ukončila v roce 1972, a otevřela tak pro děti s fenylketonurií perspektivu kvalitního života bez mozkového postižení. [10]

1.2. Klinické projevy fenylketonurie

Příznaky neléčené fenylketonurie se začínají projevovat postupně až za 3 – 4 měsíce po porodu, protože změny metabolitů v krvi postiženého plodu vyrovnává organismus matky prostřednictvím placenty. Dítě začne postupně zaostávat ve vývoji a rozvíjí se mentální retardace. Během 6. – 12. měsíce se objevují první epileptické záchvaty, později typu grand-mal, nereagující na antiepileptickou léčbu. Zápach potu a moči po myšince je příčinou zvýšeného vylučování fenylacetátu, fenylpyruvátu a fenyllaktátu. V důsledku deplece tyrosinu je snížena tvorba pigmentového barviva melaninu, které se projevuje sníženou pigmentací vlasů, očí a kůže, která je suchá, drsná a náchylná k tvorbě ekzémů. Snížení hladin tyrosinu vede i k depleci neurotransmiterů, zejména biogenních aminů (adrenalin, noradrenalin, serotonin, dopamin).

Přítomny bývají další neurologické poruchy (spasticita, tremor, tiky), poruchy chování (agrese, autismus, hyperaktivita, deprese), mikrocefalie. [4]

2. DIAGNOSTIKA PKU

2.1. Novorozenecký screening

K včasnému vyhledání nově narozených dětí s PKU se v České republice od roku 1975 využívá novorozenecký screening. Odběr krve pro novorozenecký laboratorní screening lze provést pouze se souhlasem zákonného zástupce novorozence. Jestliže zákonný zástupce novorozence odmítá provedení novorozeneckého laboratorního screeningu, je třeba o tomto odmítnutí učinit písemný záznam do zdravotnické dokumentace vedené o novorozenci. Takovéto rozhodnutí musí být velmi dobře zváženo, v případě výskytu jedné z testovaných nemocí, ztrácí dítě odmítnutím screeningu naději na včasnou léčbu. [11]

Novorozenecký screening se provádí ve většině západních zemích, povinně ve všech nemocnicích v České republice u každého dítěte do 48-72 hodin po narození. Je-li test proveden příliš brzy, hrozí riziko nezachycení PKU z důvodu nedostatečné hladiny Phe v krvi, která stoupá s příjmem prvních bílkovin, tedy mateřského mléka. [12]

V případě alternativních domácích porodů dochází matky s novorozeným dítětem 2. - 3. den po porodu k odběru suché kapky krve ke svému praktickému lékaři pro děti a dorost. Pokud se narodí novorozenec předčasně nebo s nízkou porodní váhou pod 1500 g či musí hned po narození užívat léky, provádí se takzvaný rescreening, aby nedocházelo ke zkreslení výsledků.

U fenylketonurie se zjišťuje přítomnost fenylalaninu v kapilární krvi. Na dvě samopropisovací screeningové kartičky odebereme několik kapek krve z patičky novorozence. Pro zlepšení průtoku krve je potřeba podložit trup, hlavu a především zahřát patu novorozence, aby došlo k vytvoření dostatečně velké kapky krve k nasávání filtračním papírkem a zaplnění předtěstěného terčíku z obou stran. Po zaschnutí krve se nesmí odebírat do téhož terčíku další kapka krve. Jedna screeningová kartička je odeslána do Fakultní nemocnice Brno nebo Fakultní nemocnice Královské Vinohrady v Praze, kde dochází k vyšetření na tři vrozená onemocnění (kongenitální hypotyreóza, kongenitální adrenální

hyperplazie a cystická fibróza). Druhá screeningová kartička je odeslána do laboratoře Všeobecné fakultní nemocnice Praha nebo Fakultní nemocnice Olomouc, kde jsou vyšetřována dědičná onemocnění látkové výměny, tedy i fenylketonurie. Screeningové kartičky se suchou kapkou krve lze odeslat každý pracovní den poštou nebo kurýrní službou. Vzhledem k velmi malé pravděpodobnosti onemocnění neinformují poskytovatelé zdravotních služeb provádějící novorozenecký laboratorní screening screeningové laboratoře o normálním (negativním) nálezu. Naopak při podezření na vyšetřovanou nemoc se screeningová laboratoř se zákonnými zástupci dítěte nebo s jeho registrujícím praktickým lékařem pro děti a dorost spojí (nejčastěji do 1 týdne od provedení odběru). Z tohoto důvodu je důležité při odběru krve dítěte uvést podrobné kontaktní údaje (adresa, telefon) na zákonné zástupce a na praktického lékaře pro děti a dorost, u kterého bude dítě registrováno. Jen velmi vzácně může některá z testovaných nemocí diagnóze uniknout (tzv. falešně negativní nález). V těchto případech se jedná zpravidla o mírné formy onemocnění. Screeningové kartičky jsou po splnění své detekční funkce a ukončení vyšetření uchovávány po dobu pěti let u poskytovatele zdravotních služeb, který provedl laboratorní vyšetření. [11]

Laboratorní vyšetření dědičných poruch metabolismu se provádí metodou tandemové hmotnostní spektrometrie (TMS). Dříve se screening prováděl metodou zvanou bakteriální inhibiční assay neboli Guthrieho test. Provedení Guthrieho testu: kroužek filtračního papíru obsahující krev novorozence byl položen na agar s inhibitorem růstu bakterií, v případě vyšších hodnot Phe v krvi, došlo k růstu bakterií ve vzorku a pacient byl diagnostikován nevléčitelnou dědičnou metabolickou poruchou fenylketonurií. Výhodou je jednoduchost v odběru a snadný transport do laboratoře. [13]

Hlavní výhodou TMS je současná detekce mnoha metabolitů v jedné analýze z krevní skvrny. Samotná analýza je velmi rychlá (cca 2 minuty) a citlivá (nedochází k ředění vzorku), což umožňuje vyšetření velkého počtu vzorků. [11]

Aktuálně se v České republice novorozeneckým screeningem vyhledává a vyšetřuje 18 onemocnění. [14]

Screening v porodnici je záchyťový, v případě patologického nálezu následují další vyšetření pro skutečné potvrzení onemocnění. V případě finálního potvrzení diagnózy a určení typu PKU, začíná léčba hned. [15]

Dále uvádím statistické hodnoty, které jsem se dozvěděla při mém studiu na přednáškách paní doktorky Pazdírkové ze dne 24. listopadu 2018. V České republice je ročně diagnostikováno okolo 20 případů s fenylketonurií. Prevalence PKU vykazuje značné geografické rozdíly. V naší zemi zhruba 1:5 250. V Evropě se odhaduje, že se jedná o číslo 1:10 000, s vyšším výskytem v Itálii a Irsku. Vyšší četnost onemocnění je v Turecku, 1:4000 živě narozených. U obyvatel Finska, Japonska a Afriky je výskyt PKU daleko vzácnější. Především podle posledních statistických údajů pozorujeme významný nárůst incidence PKU v ČR, velmi pravděpodobně došlo k navýšení díky přesnějšímu screeningu.

Obr. 1: odběr krve z patičky novorozence



2.2. Historie screeningu

První metodou pro zachycení pacientů s PKU byla zkouška s chloridem železitým, který v moči novorozenců detekoval metabolit fenylalaninu fenylpyruvát zelenomodrým zbarvením. Tato metoda byla velmi nespecifická. Byla nahrazena screeningovými metodami. [16]

Zakladatelem novorozeneckého screeningu je americký prof. Robert Guthrie (1916-1995), povoláním mikrobiolog. Jako lékař se podílel na výzkumu rakoviny, ovšem rodinné okolnosti ho dovedly právě na sledování PKU. Syn Roberta Guthrieho se narodil mentálně postižený a neteři byla v 15. měsíci diagnostikována PKU. V roce 1957 byl Guthrie osloven ředitelem dětského rehabilitačního centra v Bostonu Dr. Warnerem, zda by mohl vymyslet jednodušší metodu pro zjišťování hladiny Phe. Dr. Warner věděl, že děti s fenylketonurií musí léčit snížením příjmu fenylalaninu v potravě, nedokázal však efektivně jejich hladiny měřit. Guthrie během krátké doby zjistil, že testování funguje i s pouhými pár kapkami krve. Svůj objev začal prezentovat i v dalších zemích, aby představil a zavedl novorozenecký screening. [17]

Obr. 2.: Robert Guthrie s novorozencem



3. PRVOTNÍ PÉČE

Má-li být léčba úspěšná, musí být zahájena co nejdříve po narození dítěte. Dítě s PKU se po narození chová a vypadá zcela normálně, i když jeho hladina Phe v krvi je vysoká a stále stoupá. Bez screeningu dojde k zahájení léčby až na základě klinických příznaků, což trvá týdny až měsíce. V té době je však mozek dítěte dlouhodobým působením vysokých hladin Phe nevratně poškozený. [15]

Po stanovení diagnózy fenylketonurie se dostává matka i s dítětem do metabolického centra dle spádovosti bydliště. Metabolické centrum zajišťuje multidisciplinární péči a spolupracuje s biochemickou laboratoří. Nejprve jsou rodiče nebo zákonní zástupci dítěte ošetřujícím lékařem seznámeni s nemocí, riziky a léčbou. Následně lékař dítě s PKU sleduje. Často rodiče fenylketonurii neznají, proto je zapotřebí citlivé a trpělivé jednání. Nutriční sestra má řadu klíčových rolí, kdy rodiče v prvních chvílích učí správnému vypočítání diety, shromažďuje informace o stravovacím chování pacienta, které jsou podkladem pro následnou léčbu. K usnadnění přípravy prvních pokrmů jsou k dispozici přehledné receptáře. Dále lékař vysvětluje možná rizika během nemoci (nachlazení, průjem) nebo během sportu v návaznosti na zvýšené nároky energie. Národní sdružení fenylketonuriků a jiných metabolických poruch je nezisková organizace, která pomáhá rodinám s legislativou, orientací v PKU sortimentu a celkově usnadnění zdravotních i sociálních důsledků tohoto onemocnění. [18]

4. ŽIVOT S FENYLKETONURIÍ

4.1. Léčba

Jedinou léčbou PKU je v dnešní době dodržování nízkobílkovinné diety, která velmi přísně omezuje příjem Phe. Přirozené bílkoviny jsou součástí všech potravin, proto je skutečně velmi důležité dobře znát obsah bílkovin v jednotlivých potravinách, naučit se správně vypočítávat hodnoty na 100 g potraviny a ve stravě podat jen tolik bílkovin, kolik jsou játra schopna v látkové přeměně zpracovat, aby se nezvyšovala krevní hladina Phe. [5]

PKU je v současné době nevyléčitelná nemoc, odchylku v genetické informaci nelze opravit. Genová výbava člověka se během života nemění, proto je i PKU celoživotním onemocněním, které sice nelze vyléčit, ale úspěšně léčit za předpokladu adherence k léčbě s vědomím zdravotních rizik při nedodržování diety. [15]

Dodržování diety je komplikováno výrazným omezením běžných potravin. V praxi se jedná o omezení přirozených bílkovin na 10-15 %, zbytek musí být dodáván v léčebných aminokyselinových přípravcích, které svým typickým zápachem, přesnou přípravou a následně chutí znesnadňují jejich akceptování pacientem. [18]

Bez diety by však byla většina pacientů, kvůli poškození mozku, následné snížení inteligence až úplnou nesoběstačností, odkázána na pomoc druhých. PKU přípravky zajišťují pro organismus nejen nízký nebo nulový příjem Phe, ale především potřebné množství aminokyselin, vitamínů, minerálů a stopových prvků, bez kterých by, díky dietetickému omezení, docházelo k poškození životních funkcí člověka. [15]

PKU přípravky jsou určeny pouze pro osoby s fenylketonurií a hyperfenylalaninemií, nejsou vhodné jako jediný zdroj výživy a jejich dávkování musí být pravidelně upravováno lékařem nebo nutriční sestrou dostatečně vzdělanou v oblasti PKU. Zprvu je příprava výživy a výpočtů hladiny Phe složitá, ovšem díky propracovanému systému metabolických center se

zkušeným zdravotnickým personálem a již poměrně uspokojivým množstvím literatury, je každý schopen svou léčbu zvládnout. Velmi důležitá je podpora blízkých. V dnešní době existuje společnost fenylylketonuriků, která s pomocí sponzorských firem, lékařů a nutričních sester pořádá několikrát do roka setkání, společné vaření, vzdělávací semináře a umožňuje lidem s touto metabolickou nemocí předat si zkušenosti a případně i psychickou podporu. [5]

PKU je zatím nevyléčitelnou celoživotní nemocí, proto se musí nemocný se svou léčbou a dietou naučit žít. Dospělým dává možnost plnohodnotného života, ženám v produktivním věku naději na zdravé dítě. Dospívající chrání PKU dieta od poruch soustředění, neadekvátních reakcí na dané situace, přílišné únavy, poruch spánku. Dětem zajišťuje správný vývoj mozkových funkcí, hlavně v prvních měsících života. Důležité je splnit 3 pilíře: s dietou začít co nejdříve, držet ji co nejpřísněji a vydržet co nejdéle. V každé životní fázi má léčba PKU/HPA svůj nezastupitelný význam. [15]

Naneštěstí některé průzkumy ukazují, že i dobře vedená dieta, přeci jen může vést ke snížení kognitivních funkcí (o 3-10 bodů IQ). Může se také vyskytnout snížená koncentrace ve škole u dětí a porucha jemné motoriky. Příčinou je nejen kolísání fenylyalaninu v krvi, ale zároveň například nedostatek dlouhých mastných kyselin ve výživě, které záměrně fenylylketonurik v potravě vynechává díky zvýšenému obsahu fenylyalaninu. [19]

Lidský organismus si však mastné kyseliny s více jak dvěma dvojnými vazbami nedokáže syntetizovat, stávají se tak pro něho nepostradatelné a musí je přijímat v potravě. [20]

Další diskutovanou potravinou je náhradní umělé sladidlo Aspartam, které se rozkládá na Phe a je aditivem mnoha potravin např: nápoje, žvýkačky, sirupy, jogurty atd. Některé léky především sirupovitých lékových forem Phe obsahují jako např, Augmentin Duo, kde však v denní dávce obsah Phe je malý. Výrobci je nejčastěji označováno na obalech slovy „Nevhodné pro nemocné fenylylketonurií“, „Obsahuje fenylyalanin“ apod. Množství Phe však není uvedeno, což je pro orientaci velmi problematické. [21]

Potraviny a suroviny lze rozdělit do 3 kategorií podle obsahu Phe:

1. vysoký obsah Phe – mléko, mléčné výrobky, maso, masné výrobky, vejce, luštěniny, těstoviny, ryby, pečivo, umělé sladidlo Aspartam
2. střední obsah Phe – brambory, rýže, některé druhy ovoce (banány, datle, sušené meruňky) a zeleniny (červená řepa), houby
3. nízký obsah Phe – speciální nízkobílkovinné potraviny, většina druhů ovoce (jablka, angrešt, citrón, švestky, maliny, hrozinky) a zeleniny (cibule, petržel, tykev, pórek, rajče, květák, fazole), med, cukr a cukrovinky, tuky, margaríny, oleje sádlo, máslo [7]

Dle dostupných informací je při PKU dietě důležité dodržovat základní principy:

- vyloučení potravin s vysokým obsahem Phe z jídelníčku
- přesné propočítávání příjmu potravin se středním obsahem Phe
- zařazování potravin s nulovým nebo nízkým obsahem Phe
- přijímání množství dietního léčebného přípravku tak, aby byla zajištěna denní potřeba bílkovin odpovídající věku a potřebám jedince. [7]

4.2. Zásady přípravy nízkofenylalaninových produktů

Každá příprava PKU přípravků před konzumací má své zásady. Nejdůležitější je dostatečné ředění tekutinou. Pokud je přípravek příliš koncentrovaný, pomalu se vyprazdňuje ze žaludku, má vysokou osmolaritu, která způsobuje nadměrné zatížení žaludku doprovázené dyspeptickými obtížemi a nevolností. Již hotové naředěné PKU přípravky se nesmí přihřívát! Již naředěné přípravky jsou určeny k okamžité konzumaci.

Přípravky v práškové formě balené převážně v plechovkách se musí uchovávat na suchém a chladném místě, po otevření obalu spotřebovat do 4 týdnů. Produkty jsou baleny v ochranné atmosféře. [22]

4.3. Nízkofenylalaninová dieta v různých etapách života

4.3.1 Novorozenci a kojenci

Po zjištění PKU u novorozence je naprosto zásadní začít co nejdříve s užíváním přípravků určených k dietnímu postupu při fenylyketonurii a hyperfenylalaninémii.

Fenylalanin proniká do mateřského mléka, ale jeho hladina je jen trochu vyšší než u žen zdravých, proto jsou i děti s onemocněním PKU normálně kojené, do jejich jídelníčku jsou však zařazeny přípravky z PKU sortimentu se sníženou hladinou Phe a dostatečným množstvím dalších nutrientů.

Po novorozeneckém screeningu, který ukáže podezření na PKU, přichází dítě na další testy a potvrzení diagnózy do nemocnice asi ve věku 1 - 2 týdny, do té doby je normálně kojené a jeho hladina Phe v krvi je až desetinásobně zvýšena. Jakmile je diagnóza potvrzena, začíná se ihned s léčbou. Na prvním místě je rychlé snížení Phe v krvi, což musí zvládnout malý novorozený organismus sám za pomoci správné výživy a času. Neexistuje žádný zákrok, injekce a ani nic jiného, co by hladinu snížilo. Důležité je poskytnout dítěti potravou dostatek energie, aby se mohla hladina Phe snížit na bezpečné hodnoty.

Léčba u novorozenců začíná přerušением kojení nebo podáváním počátečního mléka, nahrazuje se dietním léčebným přípravkem pro PKU (např. PKU Anamix, Milupa PKU) do doby, než hladina poklesne do požadovaného rozmezí. Pak se může opět obnovit kojení nebo krmit kojeneckým mlékem s důsledným propočítáním hladin Phe a kombinací PKU přípravků. Zdravotní stav dítěte musí být pravidelně kontrolován, k ověření dobře nastavené diety. Rodiče dítěte do jednoho roku věku dítěte každý týden, poté každé 2 týdny, zasílají krevní vzorek (tzv. suchou krevní kapku) do metabolického centra ke kontrole hladiny Phe. [5]

Příklad produktů od firmy Nutricia:

PKU Anamix infant

Obr. 3: Produkt PKU



Produkt určený k dietnímu postupu pro PKU pacienty od narození do 1 roku věku a k doplnění výživy pro děti do 3 let. Jedná se o směs aminokyselin bez fenylalaninu se sacharidy, cukry, tuky a dalšími nutrienty.

Přípravek musí být kombinován s přirozeným zdrojem bílkovin např. mateřským mlékem nebo vhodnou kojeneckou stravou, aby došlo k požadovanému doplnění fenylalaninu společně s nutným příjmem energie. Dávkování je individuální, na základě věku, tělesné hmotnosti a zdravotního stavu, přesné ředění a množství přípravku stanoví lékař.

PKU Anamix Infant se ředí 15 g přípravku s 90 g vody, používat by se měla pouze přiložená suchá odměrka a převařená voda. Přípravek je doporučováno plnit dítěti do vysterilizované lahvičky, důkladně protřepat. [18]

PKU Anamix First Spoon

Obr. 4: Produkt PKU



Přípravek je určen pro děti od půl roku do 5 let věku. Jedná se o směs aminokyselin s velmi nízkým obsahem Phe se sacharidy, tuky, vitamíny, minerály a stopovými prvky.

Jedná se o prášek tvořící kaši, dítěti se podává pomocí lžičky. Balení je rozděleno do 30 jednodávkových sáčků. Prášek se nasype do čisté misky a postupně se přidává

předepsané množství vody k dosažení požadované konzistence. Jeden sáček obsahuje 12,5 g směsi (odpovídá 5 g bílkoviny) + přidáme 10 ml vody. Opět je nutné přípravek kombinovat s přirozenými zdroji bílkovin, což je v tomto věku dítěte nejen mateřské mléko, kojenecká výživa, ale i příkrmy s obsahem ovoce a zeleniny. [18]

4.3.2 Batolata a děti předškolního věku

Děti ve věku 1-5 let mají již v jídelníčku postupně zařazovanou stravu vhodnou pro dítě i dospělé. Jídelníček dětí s PKU obsahuje jen omezené množství normálního mléka, neobsahuje maso a vejce. Hlavním zdrojem bílkovin a základních nutrientů jsou tedy dietní léčebné přípravky určené pro tuto věkovou kategorii. Důležitým kritériem pro správné posuzování zdravotní kondice a výživy je pravidelný, a ne příliš vysoký nárůst hmotnosti. V tomto věku je důležitou rolí rodičů naučit dítě správnému provedení a chápání diety. [22]

Příklad produktů od firmy Nutricia:

Milupa PKU 2 Prima

Obr. 5.: Produkt PKU



Přípravek je určen pro děti od jednoho roku věku do 8 let. Doporučené denní množství určuje lékař nebo nutriční sestra, mělo by být rovnoměrně rozloženo do 3-5 denních dávek. 100 g přípravku obsahuje 60 g bílkovin. Přípravek je bez příchuti, podává se s vypočítaným množstvím vitamínů, minerálů, stopových prvků a aminokyselin ve formě nápojů, což může být voda, ovocné či zeleninové šťávy nebo jako součást ostatního jídla. Neobsahuje tuky ani vlákninu. [18]

Milupa PKU 2 Mix

Obr. 6: Produkt PKU



Přípravek je stejně jako Milupa PKU 2 Prima určen pro děti 1 - 8 let věku. 100 g prášku obsahuje 27 g bílkovin. Na rozdíl od PKU 2 prima obsahuje tuky jako důležitý zdroj energie a téměř poloviční množství bílkovin - 27 g ve 100 g. Doporučeným ředěním pro zachování správné osmolarity je 15 g Milupa PKU 2 Mix s 90 ml vody. [18]

P-AM 2

Obr. 7: Produkt PKU



P-AM 2 je produkt s vysokým obsahem bílkovin 77,5 g na 100 g a aminokyselin bez tuků, sacharidů a vlákniny. Určen je pro děti od jednoho roku věku do 13 let. Přípravek je možné konzumovat jako koncentrovanější nápoj nebo pastu. Lze smíchat s ovocným džusem nebo jinými povolenými nápoji.

Nejlépe chutná vychlazený. Doporučuje se konzumovat zároveň s jídlem. [18]

PKU Anamix Junior

Obr. 8: Produkt PKU



Jednodávkový přípravek pro děti od 3 - 10 let věku. Složení je doplněno o DHA – kyselinu dokosahexaenovou, vysoký obsah vlákniny, vitamínu D a vápníku. Obsahuje vyšší obsah

cukru 30 g a sladidlo. Nabízí jednoduchou kalkulaci bílkovin, jedna dávka obsahuje 10 g bílkovin ve 36 g prášku s vylepšenou chutí a dvěma příchutěmi – vanilka a čokoláda. Vhodný na cesty a do školy. Příprava je komfortní – 36 g prášku (1 sáček) smícháme se 100 ml vody. Zároveň je doporučeno podávat vodu. [18]

PKU Lophlex LQ

Obr. 9: Produkt PKU



Nejoblíbenější produkt celého PKU sortimentu. Určen je pro děti od 4 let věku, pro dospělé a těhotné ženy. Na trhu je od listopadu 2014 a svou popularitu si získal díky přípravě z ovocných šťáv a tím velmi dobrým šťavnatým příchutím, kterými jsou pomeranč, citrus, tropické ovoce a šťavnaté plody. Obsahuje DHA a vitamín D. Přípravek je balen v praktických jedno-dávkových sáčcích

30 x 125 ml. Jeden sáček obsahuje 20 g bílkovin. Jedná se o bílkovinný ekvivalent, což znamená, že přípravek může obsahovat stopy Phe z ovocné šťávy (z koncentrátu) v množství menší než 5 mg na 100 ml. [18]

Úhrada ZP: 1126,93,- Kč za balení 30 x 125 ml

PKU Lophlex Sensation

Obr. 10: Produkt PKU



Další produkt krémové konzistence s ovocnou mix příchutí a pomerančem. Vhodné pro děti od 4 let věku, pro

dospělé a pro těhotné ženy. Obsahuje cukr a sladidla, vytváří polotuhou konzistenci.

K dostání je v balení 109 g s obsahem 20 g bílkovin. Opět se jedná o bílkovinný ekvivalent s přepočtem stejným jako u předešlého produktu Lophlex LQ. [18]

4.3.3 Děti školního věku

Toto období je velmi náročné především z hlediska uvědomování si odlišnosti ve způsobu stravování a životním stylu. Nedodržení diety však může mít za následek především specifické poruchy učení, jako jsou dyslexie, dyskalkulie, dyspraxie, poruchy chování, psychomotorický neklid. Rodiče proto žádají o pomoc pedagogy, asistenty a školní jídelny. Důležité je seznámit učitele se závažností onemocnění, aby správně pochopili, proč potřebuje dítě dohled. Děti si převážně hlídají svou stravu sami, i když je připravena a přesně odměřena rodiči. Školní jídelny však nemají kapacitu a ani finance na přípravu nízkobílkovinných obědů pro děti s PKU. Děti si nosí obědy vlastní. Může jím být například těstovinový salát s nízkým obsahem bílkovin a syrovou zeleninou, ovoce, omeleta z nízkobílkovinné mouky, sendvič z nízkobílkovinného chleba a další. Školní jídelna musí v případě potřeby umožnit ohřev jídla, jinak by mohlo být její počínání považováno za diskriminaci z důvodu zdravotního postižení dle rozsudku Nejvyššího správního soudu z roku 2011. [18]

V případě, že dítě nesní celou porci, rodič musí zbylé jídlo odvážit a propočítat množství nepřijatého Phe a doplnit. PKU potraviny obsahují sacharidy a tuky jako důležitý zdroj energie, díky tomu může docházet k nárůstu váhy až obezitě. Zvýšené fyzické výkony jsou však pro tuto kompenzaci náročné pro vysokou spotřebu energie. Velmi důležité je zapojení dítěte do přípravy vlastního jídla a možnosti volby jeho kombinace v rámci dodržení dietního programu. [5]

Příklad produktů od firmy Nutricia:

PKU Lophlex

Obr. 11: Produkt PKU



Velmi oblíbený produkt fenyketonuriků od 8 let věku díky své jednoduché přípravě, nemusí se vážit. Přípravek je ve formě prášku balen v sáčcích, rozmíchá se pouze v 65 ml tekutiny, což zajišťuje jednoduchou kalkulaci - 1 sáček obsahuje 20 g bílkovin, o 20 % více vápníku a až o 40 % více

vitamínu D než předešlé produkty řady Lophlex. Vyráběn je ve 3 příchutích – neutral, lesní ovoce, pomeranč. [18]

Milupa PKU 2 Shake

Obr. 12: Produkt PKU



Produkt je vhodný pro děti od 8 let věku, dospívající a dospělé. Balen je v praktických sáčcích 10 x 50 g. Jeden sáček se smíchá se 100 ml vody. Vyrábí se ve 2 příchutích čokoláda a jahoda i s obsahem vanilky pro lepší chuť. [18]

Úhrada ZP: 2281,- Kč

4.3.4 Adolescenti a dospělí

Snad každý dospělý pacient s PKU si klade otázku, zda má smysl pokračovat v dodržování nízkobílkovinné diety, když jsou mozkové funkce zcela vyvinuty. Odborná společnost se s lékaři shoduje na tom, že dietu je skutečně nejlepší držet celý život, aby nedocházelo k trvalému navýšení koncentrace Phe v krvi. Odpovědí na otázku by mohla přesvědčivě být studie z roku 2011 v Nizozemsku. Tato randomizovaná, dvojitě zaslepená, placebem kontrolovaná studie ukázala, že nedodržování nízkobílkovinné diety nebo její úplné ukončení má negativní vliv, který se projevuje duševní nepohodou pacientů a sníženou schopností se soustředit. Naopak pacienti dodržující PKU dietu, kteří měli nižší koncentraci Phe v krvi se cítili podstatně lépe a jejich schopnost soustředění byla vyšší. Tyto projevy u obou skupin potvrdilo i jejich okolí. S ohledem na výsledky můžeme tvrdit, že dodržování PKU diety v dospělém věku pozitivně ovlivňuje kvalitu života. [23]

Pacienty můžeme dle způsobu dodržování jejich jídelníčku rozdělit do 3. skupin. První skupinou jsou pacienti, kteří přešli na normální stravu často z pocitu vzbuzování nepříjemné pozornosti okolí, dalšími aspekty v rozhodnutí jsou psychologické a technické důvody. Tito lidé potřebují však pravidelný klinický dohled. Často dochází vlivem nižšího příjmu živočišných potravin k nedostatku vit. B12, jodu, vápníku a dalších nutrientů, které by za doporučených postupů přijímali v dietních léčebných přípravcích.

Druhou skupinou tvoří především mladí dospělí, kteří svůj jídelníček uvolní tak, že z 50% získávají bílkoviny z přirozené stravy a 50% z PKU přípravků. Jídelníček můžeme nazvat kompromisním, pacienti si tak mohou dát jedno jídlo v restauraci. Riziko vysoké koncentrace Phe v krvi je zde podstatně nižší než u první skupiny osob. Ovšem i tento způsob životosprávy vyžaduje kontroly v metabolickém centru. Důležité je dbát na dostatečný příjem energie a pravidelný příjem potravy, aby nedocházelo vlivem vyhladovění k navýšení

koncentrace Phe.

Pacienti dodržující přísnou dietu, řadíme do třetí skupiny. Jedná se především o mladé ženy připravující se na těhotenství nebo těhotné ženy. Klinické kontroly jsou nutné i zde. Dlouhodobé dodržování přísné diety vyžaduje pevnou vůli a motivaci. [5]

Příklad produktů od firmy Nutricia:

Milupa PKU 3 Advanta

Obr. 13: Produkt PKU



Přípravek je určen pro dospívající od 15 let věku a dospělé s vysokým obsahem vitamínu D, hořčíku a selenu bez obsahu tuku a 70 g bílkovin ve 100 g přípravku. Denní množství by mělo být rozděleno do 3 – 5 porcí podávaných během dne. Dieta s Milupa PKU 3 Advanta musí obsahovat dostatečné množství energie. [18]

P-AM 3

Obr. 14: Produkt PKU



s hlavními jídly. [18]

Další směs bez fenylalaninu určená pro děti od 13 let věku a dospělé. P-AM 3 je bohatší na vitamíny, aminokyseliny a bílkoviny v porovnání s předešlým přípravkem Milupa PKU 3 Advanta. Přípravu si lze zpříjemnit kombinací s ovocným nebo zeleninovým džusem v šejkru. Potřebné denní množství by se mělo rozdělit do 3 - 4 dávek, nejlépe podávaných

Lophlex

Pro tuto věkovou kategorii jsou vhodné všechny přípravky řady Lophlex. Jedná se o přípravky Lophlex PKU, Lophlex LQ 20 šťavnaté ovoce a PKU Lophlex sensation. Podrobnější popis viz.výše. [18]

Milupa PKU 3 Shake

Obr. 15: Produkt PKU



Dávkovaný přípravek 10 x 50 g určený od 15 let věku v příchutích kakao a mocca. 1 sáček obsahuje 21 g bílkovin a vyšší obsah sacharidů. [18]

Úhrada ZP: 3422,78,-Kč na balení 1x 400g

4.4. Těhotenství

Maternální fenylketonurie byla poprvé diagnostikována v roce 1957 londýnským lékařem Charlesem Dentem. Jako první našel určité spojení mezi těhotnými ženami s PKU a jejich dětmi s mentálním postižením. Pro nás v České republice je však důležitým rokem rok 1958, kdy doc. Bohunka Blehová začala aktivně vyhledávat děti s fenylketonurií. [24]

Těhotenství pro ženy s PKU je náročné období vyžadující skutečně striktní dodržování diety pro udržení nízké hladiny Phe v krvi. Hyperfenylalaninemie je teratogenní, proto je důležité těhotenství plánovat a navázat na dobrou přípravu ve spolupráci s metabolickou ambulancí. Nejenže žena s optimálním zdravotně - nutričním stavem zvládá těhotenství daleko lépe než žena s nedostatečnými rezervami, ale zároveň je potřeba myslet na skutečnost,

že řada vývojových procesů probíhá již v prvních dnech či týdnech těhotenství, kdy žena o svém těhotenství nemusí ještě vědět. Až 95 % těhotenství s vysokou hladinou Phe v krvi vede ke snížení intelektu plodu. Prioritou je pro každou ženu zdravé dítě, což přiměje i ženy s doposud volnějším způsobem diety navrátit se k předepsanému schématu stravování a pečlivě dodržovat přísun Phe v potravě. Velký problém zpravidla dělá ženám s volnějším nebo zcela normálním jídelníčkem opětovný návyk na chuť PKU přípravků. Důležitá je silná motivace a pevná vůle. Velkým pozitivem pro těhotné ženy je, že nejstriktnější omezení je dočasné a od 20. týdne těhotenství je většinou možné navýšit příjem Phe ve stravě, na konci těhotenství může být množství Phe až dvojnásobné, než tomu bylo na začátku. Po porodu se mnoho žen vrací k volnějším jídelníčku a některé k normálnímu stravování, které není určitě odborníky doporučováno. [15]

Vysoké hladiny Phe v krvi matky způsobují specifický syndrom u dětí, jehož znaky jsou: mikrocefalie, vrozené srdeční vady, faciální dysmorfie, opoždění vývoje a ve starším věku pak problémy s učením. [25]

Příklady produktů od firmy Nutricia:

P-AM Maternal

Obr. 16: Produkt PKU



Přípravek obsahuje jako celá řada P-AM produktů vysoký obsah bílkovin -77,5 g na 100 g prášku. Dodává se v balení 2 x 500 g plechovka prášku bez příchutě. Obsahuje 350 µg kyseliny listové, bez cukru a tuků s energií 1317 kJ, kterou zde pokrývá obsah bílkovin. Doporučené užívání přípravku je 15 – 20 g P-AM Maternal rozpustit ve 150 ml vody. Denní množství by mělo být rozděleno do 3 - 5 dílčích porcí. [18] Úhrada ZP: 13578,77,-Kč

Milupa PKU 3 Tempora

Obr. 17: Produkt PKU



Tento produkt firmy Nutricia je díky svému složení určen především pro období kojení díky vyššímu obsahu energie 1317 kJ, získané z cukrů, tuků i bílkovin. V porovnání s P-AM Maternal cukry ani tuky neobsahuje. Milupa PKU 3 Tempora má nižší množství kyseliny listové a vitamínu D v porovnání s předešlým produktem. Balení obsahuje 10 sáčků po 45 g. Jeden sáček odpovídá 14 g ekvivalentu bílkovin. Jednotlivé sáčky se smíchají se 100 ml vody. [18]

Úhrady u některých produktů (jen pro představu cen) jsou získány ze stránek Ministerstva zdravotnictví ke dni 11. 3. 2019.

5. DOSTUPNOST PKU SORTIMENTU

Dostupnost potravin pro PKU pacienty není zcela jednoduchá, především pro mimopražské jedince. Jedinou kamennou prodejnu, s širokým sortimentem pro pacienty PKU, možností vyzkoušet a konzultovat produkty, je obchod na Černém mostě v Praze (www.dietyinshop.cz). Některé potraviny je možno koupit ve zdravých výživách (např. výrobky firmy Bezgluten) nebo lékárnách, buď na objednávku, nebo lékárny s návazností na metabolická centra, mají i širší sortiment skladem. Nejčastějším nákupem speciálního sortimentu je však internetový obchod z tuzemska i zahraničí. V celé Evropě vyrábí nízkobílkovinné potraviny přibližně 20 výrobců, pouze 2 v ČR. [18]

Lékárna Fakultní nemocnice Královské Vinohrady v Praze 10 je velmi dobře zásobena pestrým sortimentem a nabídkou rozšířených informací z oblasti PKU. Přikládám přehled volně prodejného sortimentu dostupného v lékárně FNKV.

Tab. 1: PKU přípravky – volný prodej (aktualizace 16. 4. 2019)

Název		Cena
LP Flakes	lupínky	127,-Kč
LP Ringlets	čokoládové kroužky	96,-Kč
Lp-fruity birne	ovocná kaše (hruška)	102,-Kč
Lp-fruity apple-banana	ovocná kaše (jablko-banán)	102,-Kč
LP Drink	mléčný nápoj (v prášku)	307,-Kč
LP Drink choco	čokoládový nápoj (v prášku)	258,-Kč
Loprofin PKU milk drink	mléčný nápoj (200ml)	33,-Kč
Finax	mouka	104,-Kč
Damin LP mix (500g)	mouka	106,-Kč
Loprofin LP rice	rýže	162,-Kč
Loprofin long spaghetti	špagety	138,-Kč
ProZero	náhrada mléka (1x250ml)	38,-Kč
ProZero	náhrada mléka (1x1000ml)	111,-Kč

Mevalia produkty

Mevalia BREAD MIX	mouka	98,-Kč
Mevalia RICE	rýže	92,-Kč
Mevalia DITALI	těstoviny	110,-Kč
Mevalia FUSILLI	těstoviny	110,-Kč
Mevalia PENNE	těstoviny	110,-Kč
Mevalia CHOCOTINO	čokoláda	146,-Kč
Mevalia FROLLINI	sladké sušenky	95,-Kč

MetaX produkty

Backmix Semper LP	mouka	97,-Kč
Muffin mix borůvka	směs na pečení	207,-Kč
Muffin mix čokoláda	směs na pečení	198,-Kč
Náhrada vejce	náhrada vejce	134,-Kč
Těstovinová rýže	náhrada rýže	91,-Kč
Těstoviny Penne Premium	těstoviny	112,-Kč
Tony Tomato	náhrada masa (hovězí s bramborem)	106,-Kč
Slané tyčinky	tyčinky	63,-Kč
Schoxxi čokoláda 100g	čokoláda	91,-Kč
YoguMaxx	prášek pro přípravu jogurtu	440,-Kč

Cena těchto potravin je nepoměrně vyšší k ceně potravin běžných. Především v dospělosti může docházet vlivem vysokých nákladů a ztíženou dostupností k přerušení nebo výraznému omezení nízkobílkovinné diety u pacientů s PKU.

Do dnešních dnů se bohužel nepodařilo domluvit ať už částečnou nebo plnou úhradu speciálních potravin zdravotními pojišťovkami. Pacienti si tak sami hradí náklady na speciální PKU potraviny. Mnohdy firmy vypomáhají zvýhodněnými nabídkami, bonusy k objednávkám, věrnostními programy, úhradou společných setkání a konzultacemi. Doplnkový sortiment je v jiných zemích hrazen na základě stanovených limitů - například v Chorvatsku 10 kilo nízkobílkovinné mouky na měsíc, 80% nákladů na ni je hrazeno státem, v Itálii a Velké Británii jsou přípravky hrazeny z Národního zdravotního systému a v Norsku platí tento systém fixní částku. Na Slovensku jsou dotované vybrané druhy základních potravin a to jen pro pacienty vybrané a sledované zdravotní pojišťovnou. V Německu není stejně jako u nás úhrada schválena, pacienti však mají právo na daňové úlevy. [26]

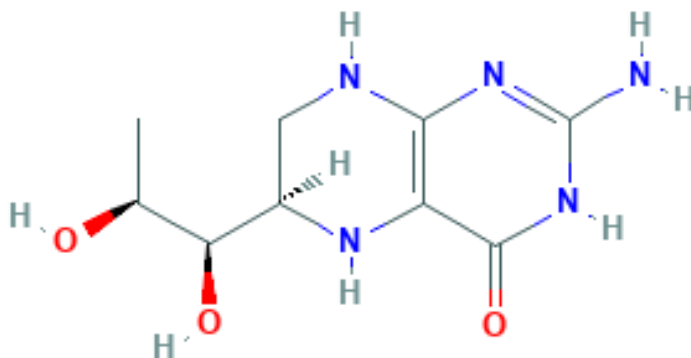
6. KUVAN

Kuvan je indikován k léčbě hyperfenylalaninemie u dospělých a pediatrických pacientů všech věkových skupin s fenylketonurií, u kterých byla prokázána odpověď na tuto léčbu.

Kuvan je také indikován k léčbě hyperfenylalaninemie u dospělých a pediatrických pacientů všech věkových skupin s deficitem tetrahydrobiopterinu (BH4), u kterých byla prokázána odpověď na léčbu.

Účinnou látkou je Sapropterin, syntetická verze přirozeně se vyskytujícího kofaktoru hydroxyláz pro fenylalanin, tyrosin a tryptofan.

Obr. 18: molekula Sapropterinu



6.1. Dávkování a způsob podání

Dávkování

Léčba Kuvanem musí být vždy zahájena a sledována zkušeným lékařem. Aby byla zajištěna odpovídající hladina Phe v krvi a nutriční hodnoty, je nutné dodržovat dietní opatření a podstupovat pravidelné klinické hodnocení ošetřujícím lékařem.

Dávkování u PKU je v úvodní dávce 10 mg/kg tělesné hmotnosti/den. Nadále je dávka většinou lékařem upravena pro dosažení odpovídajících hladin

Phe v krvi na 5 - 20 mg/kg/den.

Dávkování u deficitu BH4 je trochu odlišné, přičemž úvodní dávkou je 2 - 5 mg/kg/den. Dávka může být poté navýšena až na 20 mg/kg/den.

Kuvan je na trhu k dispozici jako 100 mg tablety v balení po 30, 120 nebo 240 tabletách v balení. Denní dávka vypočtena dle tělesné hmotnosti se zaokrouhluje na nejbližší násobek čísla 100. Například vypočtená dávka 501 - 550 mg se zaokrouhluje na 500 mg, což odpovídá 5 tabletám. Vypočtená dávka 551 - 559 mg se zaokrouhluje směrem nahoru na 600 mg, tedy 6 tablet v dávce. [11]

Způsob podání

Předepsaný počet tablet se rozpustí ve sklenici vody a vypije. Tablety je možné pro urychlení rozpuštění rozdrtit. PKU pacienti užívají Kuvan v jedné denní dávce, nejlépe ráno s jídlem pro lepší absorpci. Pacienti s deficitem BH4 si dávku rozdělí do 2 - 3 dílčích dávek. Připravený roztok by se měl během 15 - 20 minut vypít, ideálně ve stejnou denní dobu. Pacienti s tělesnou hmotností nad 20 kg rozpouští Kuvan ve vodě v objemu 120 - 240 ml. Děti s tělesnou hmotností pod 20 kg využívají odměrných nádob na 20, 40, 60, 80 ml a injekční stříkačky o objemu 10 a 20 ml pro přesné stanovení dávky. U dávek do 100 mg by měla být rozpuštěna 1 tableta ve 100 ml vody a odebrána přesná dávka na ml. [18]

Obr. č. 19: přípravek Kuvan



Základním aspektem pro indikaci Kuvanu je odpověď na léčbu. Vzhledem k velmi vysoké ceně Kuvanu je léčba důsledně monitorována a doporučení k léčbě musí být schváleno revizním lékařem. Poté je léčivý přípravek plně hrazen ze zdravotního pojištění. [18] Cena Kuvanu 100mg 120 tbl. byla k datu 12.12.2018 73 723,-Kč. (cena

je získána z databáze lékárny FNKV, Praha 10)

6.2. Stanovení odpovědi na léčbu léčivým přípravkem Kuvan

Zásadní význam pro úspěšnou léčbu má co nejvčasnější zahájení léčby, dokud ještě nedošlo k trvalým neurologickým poruchám u dětí a psychiatrickým u dospělých pacientů v důsledku dlouhodobého zvýšení hladin Phe v krvi.

Pacientovi je před zahájením léčby Kuvanem sledována hladina Phe v krvi, dále během prvního týdne užívání dle doporučených úvodních dávek. Pokud nedojde po prvním týdnu k požadovanému snížení Phe v krvi, dochází k navýšení dávky Kuvanu na 20 mg/kg/den a pacient je opět pečlivě monitorován každý týden po dobu jednoho měsíce. Příjem Phe v potravě musí být během této fáze udržován na konstantní úrovni.

Pokud pacient po měsíci dosáhne odpovědi na léčbu $\geq 30\%$ snížení hladin fenylalaninu v krvi, je indikován k léčbě Kuvanem. Pacienti, kteří nedosáhnou požadovaných hodnot během měsíčního testování, jsou považováni za nereagující na léčbu a podávání Kuvanu je u nich ukončeno. Jakmile je stanovena schopnost reagovat na léčivý přípravek, může být dávkování upraveno v rozmezí 5 - 20 mg/kg/den podle odpovědi na léčbu.

Pacienti léčení Kuvanem jsou častěji monitorováni ošetřujícím lékařem (monitorování hladiny fenylalaninu a tyrosinu v krvi, příjem živin a psychomotorický vývoj). Především po každé úpravě dávkování, je na pacienty kladen zodpovědnější přístup a striktnější dodržování PKU diety především kvůli nákladnosti léčby. Pokud pacient léčbu nedodrží, může být z léčebného programu vyřazen. [27]

7. LÉKÁRNA JAKO POSKYTOVATEL PKU SORTIMENTU

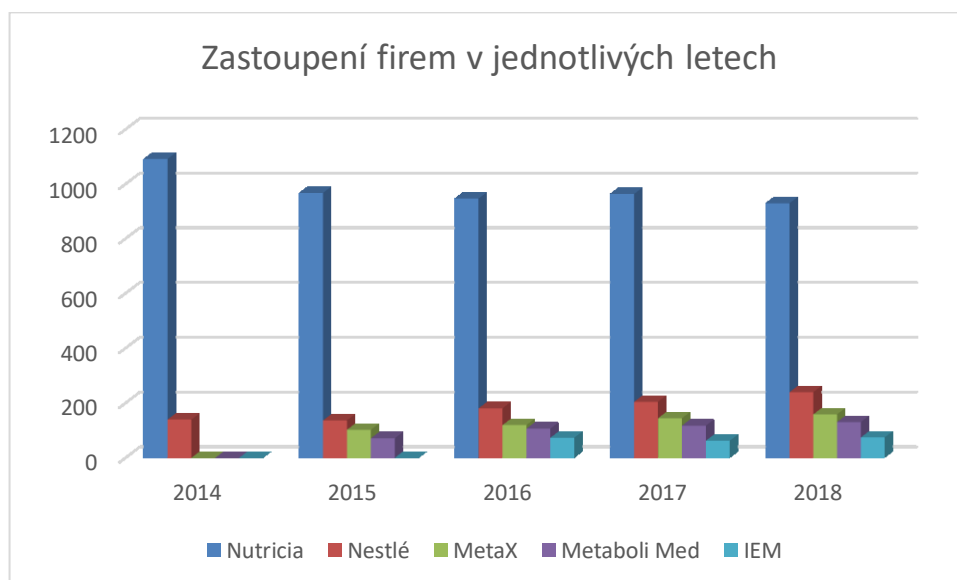
7.1. Zajišťování PKU přípravků v České republice

Potravin pro PKU pacienty zajišťuje momentálně v ČR 5 firem:

- Nutricia s nejširším sortimentem
- Nestlé Česko (zastoupená obchodní značkou Vitaflo)
- IEM Allergy (zastupující na trhu v ČR firmu Dr. Schar Medical Nutrition)
- Metaboli Med (zastupující na našem trhu firmu POA Pharma)
- Rx Modality Czech (zastupující na trhu v ČR firmu MetaX)

Pro představu jsem ze zpracovaných žádanek lékárny FNKV získala data o spotřebě a sestavila následující graf zastoupení firem.

Graf 1: Zastoupení výrobců PKU potravin v letech 2014 – 2018



Z grafu je zřejmé, že dominantní postavení na trhu má firma Nutricia, která začala PKU potraviny poskytovat jako první a má také nejširší sortiment přípravků. V roce 2014 zajišťovaly přísun PKU potravin pacientům pouze firmy Nutricia, Nestlé a Rx Modality. Poslední jmenovaná není na grafu znázorněna, protože tou dobou byl ještě její sortiment vykazován na recepty a není tedy možné získat údaje ze statistiky žádanek. V roce 2015 se k výrobcům PKU potravin zařadila firma Metaboli Med a rok poté firma IEM Allergy.

V současnosti jmenované firmy poskytují PKU pacientům široký sortiment přípravků s různými příchutěmi. Na základě množství dostupného sortimentu mají pacienti větší možnost volby vyhovujícího preparátu.

7.2. Role lékárny Fakultní nemocnice Královské Vinohrady

Lékárna FNKV je velmi úzce spolupracujícím subjektem s centrem PKU Vinohrady, Ambulance pro léčbu PKU. Pacienti registrovaní v tomto centru mají zajištěnou pravidelnou dodávku PKU potravin pro zvláštní lékařské účely (PZLÚ) na základě žádanky ošetřujícího lékaře. Množství PKU PZLÚ je předepisováno obvykle na 3 měsíce, takže se jedná o objemnou dodávku za nemalou hodnotu.

Ústavní lékárna FNKV za spolupráce firem vyrábějících PKU potraviny již několik let poskytuje pro PKU pacienty službu home delivery, kdy jsou potraviny pacientům zaslány přímo na jejich adresu. Doprava je financována jednotlivými výrobci PKU potravin. Fenyketonurici mají možnost předepsané PKU přípravky vyzvednout přímo v lékárně FNKV nebo si je nechat zaslat domů či do zaměstnání. Tato služba je v současnosti pacienty velmi využívaná. Až 75 % všech vystavených žádanek je zasíláno formou home delivery.

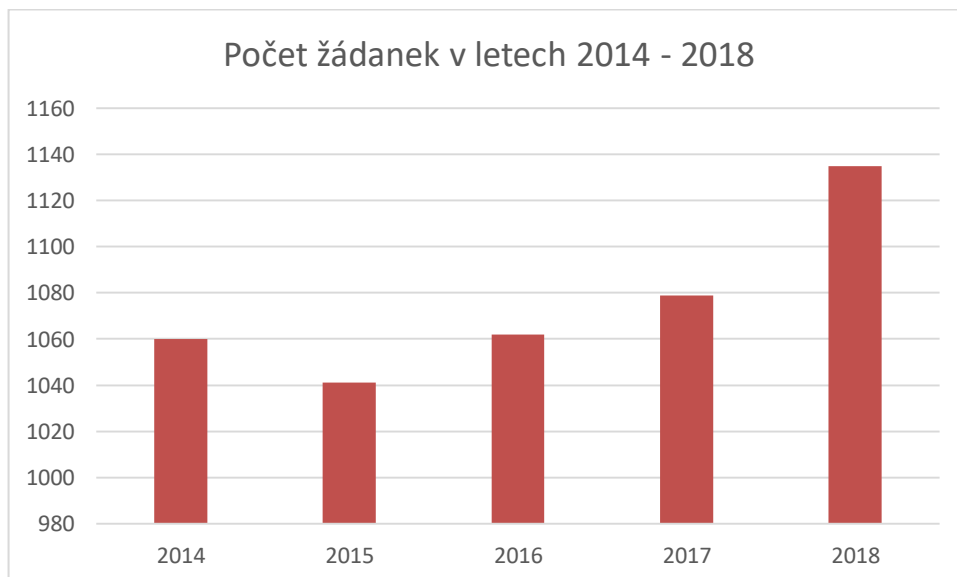
Zásilky jsou odesílány z lékárny obvykle 1x týdně (ve čtvrtek). V případě nutnosti lze domluvit v den potřeby mimořádný odvoz. Doručování zásilek pacientům probíhá den po odvozu z lékárny. Tímto způsobem je pro pacienty připravován pouze sortiment pojišťovnou plně hrazený. Volně prodejné

přípravky lze zakoupit osobně, lékárna neposkytuje internetové objednávky.

Sortiment je čím dál širší a pacienti mají možnost navyšovat pestrost svého jídelníčku. Bohužel se do dnešních dnů nepodařilo vyjednat příspěvek pojišťoven na doplňkový PKU sortiment, jehož cena je někdy až násobně vyšší než běžné potraviny, viz ceník.

Lékárna FNKV zpracovala za rok 2018 cca 95 žádánek měsíčně. V následujícím grafu uvádím počet zpracovaných žádánek za posledních 5 let. Z grafu je zřejmé, že množství žádánek se drželo stabilně kolem 1060 žádánek za rok a v posledním roce rapidně vzrostlo. Nárůst je způsoben narozením nových dětí s PKU a také návratem dospělých pacientů k dietě.

Graf 2: Počet PKU žádánek v letech 2014 – 2018



8. VAŘENÍ S PACIENTY PKU A FIRMOU NUTRICIA

Firma Nutricia se aktivně snaží vytvářet zajímavé společné akce pro PKU pacienty a jejich rodiny. Program je většinou koncipovaný jako praktická část, připomenutí si zásad a vzniku samotného onemocnění, doplnění nových informací nejen z našeho domácího prostředí, ale především zahraničí a v neposlední řadě představení novinek, ochutnávky a další možnosti vyzkoušení si sortimentu.

V listopadu 2018 jsem měla příležitost zúčastnit se kurzu vaření pro fenylketonuriky. Kurz probíhal v Praze v Kuchyňském studiu Chefparade. Jelikož se podobné kurzy většinou konají jen pro uzavřenou společnost, bylo pro mě velkým potěšením a předností, že jsem mohla být na této události účastna, seznámit se blíže se surovinami PKU a v praxi si vyzkoušet přípravu vybraných pokrmů. Tento kurz vaření na téma Asijská kuchyně pořádala firma Nutricia, která také poskytla PKU suroviny. Události se zúčastnilo asi 15 osob, z toho 6 osob s fenylketonurií.

Program se skládal ze čtyř částí, v úvodu byly připomenuty zásady a příčiny vzniku onemocnění, byli jsme zde seznámeni také s čerstvými informacemi nejen z našeho domácího prostředí, ale i ze zahraničí. Poté následovala příprava a konzumace předkrmu a hlavního jídla. Následně nám odborník z firmy Nutricia představil nové výrobky PKU od firmy Nutricia. Zde jsme měli možnost ochutnat sortiment, který se na českém trhu zatím nenachází. Na závěr kurzu jsme si připravili dezert.

Po celou dobu konání kurzu byl na místě přítomen odborný lékař a nutriční terapeutka, která dohlížela na správnou skladbu receptů. Část věnovanou přípravě pokrmů vedl profesionální kuchař, který ačkoliv nebyl přímo odborníkem na nízkobílkovinnou stravu, přesto dokázal dát účastníkům celou řadu typů a doporučení jak jídelníček fenylketonuriků obohatit. Na kurzu jsme se např. naučili jak připravit PKU Maki sushi, PKU Dýňové thajské kari

či PKU grilovaný ananas. Podrobné recepty přikládám v příloze. Kromě přípravy pokrmů byl součástí praktické části také návod na propočít množství Phe u jednotlivých surovin na základě potravinových tabulek výživových hodnot, vydávaných Národním sdružením PKU a jiných DMP.

Údaje o obsahu fenylalaninu u jednotlivých potravin jsou v této knize převzaty ze zahraničí, nebo pocházejí z analýz vybraných potravin, které provedly laboratoře Státního zdravotního ústavu a výzkumného potravinářského v Praze. Důležité je brát úvahu biologickou různorodost přirozených potravin. Obsah Phe tak může být u stejného druhu odlišný vlivem lokality, hnojení, skladování apod.

Doporučení od nutričních sester je používat jeden druh tabulek pro přesnější výpočty. Analýzy na jednotlivé potraviny jsou finančně nákladné, proto musí pacienti čekat na nové a nové druhy otestovaných potravin a těšit se na rozšíření jídelníčku.

Při přípravě PKU jídel je velmi důležitá přesnost, kdy vážíme na gramy. U výrobků pro PKU potraviny určené ke spotřebě nesmí potraviny přesahovat 20 mg Phe na 100 g nebo 100 ml potraviny. Potraviny vyrobené ze surovin přirozeně Phe neobsahující, musí mít konečný obsah Phe nulový.

ZÁVĚR

Závěrem bych chtěla říci, že po nastudování problematiky fenylketonurie a díky osobním setkáním s lidmi trpícími tímto onemocněním, chovám upřímný obdiv nejen k fenylketonurikům, ale také k jejich rodinám, které se dokážou úspěšně vypořádat se složitým životním režimem, které PKU přináší. Uvědomila jsem si totiž, že toto onemocnění je komplexní záležitostí a nedopadá pouze na jednotlivce, ale vždy na celou rodinu. Příprava diety je velmi náročná a často musí jeden z rodičů opouštět zaměstnání nebo snižovat pracovní úvazek, aby se mohl o nemocného postarat, což se logicky podepisuje na výši výdělku a přináší zhoršení ekonomické situace celé rodiny. K tomu navíc přistupuje vysoká cena doplňkového sortimentu, která může zhoršení finančních podmínek ještě prohlubovat. Ve velice obtížné situaci se navíc rodiny ocitají i díky tomu, že PKU je vzácným onemocněním, o němž většinou veřejnost nemá mnoho informací. Z toho pak vyplývá, že maminky, jejichž dětem je diagnostikována PKU, se ocitají náhle v prekérní situaci, kdy se musí v dané problematice rychle zorientovat, aby u dítěte mohly dodržovat správný režim. Naštěstí u nás existuje patientské sdružení, jehož členové jsou schopni rodinám se začínající dietou poradit, případně je povzbudit svými zkušenostmi.

Při seznámení s jednotlivými kazuistikami jsem si uvědomila, že velmi záleží na životním postoji jako takovém a rodinném zázemí. Pokud rodina a pacient přijmou PKU jako součást svého života, nemají problém žít plnohodnotný život i s nastavenými omezeními.

Nutno také dodat, že medicína dělá v dnešních dnech stále větší pokroky, i pokud jde o možnosti léčby tohoto vzácného onemocnění. Pro pacienty PKU tak vzrůstá naděje, že do budoucna bude jejich problém možno řešit, např. enzymovou substituční terapií, genovou terapií a dalšími. Zatím jsou však tyto možnosti předmětem lékařských studií.

SOUHRN – SUMMARY

Tato přehledová studie se zabývá vzácným metabolickým onemocněním fenylyketonurie. V teoretické části onemocnění definuje a mapuje jeho historii, popisuje diagnostické metody a možnosti léčby v různých životních etapách pacienta s uvedenými příklady užívaných výživových suplementů. Dále pak práce seznamuje s problematikou dostupnosti těchto produktů a zabývá se otázkami kolem léčebného přípravku Kuvan. Praktická část se věnuje problematice zajišťování produktů v ČR a popisuje osobní zkušenosti z kurzu vaření pro pacienty PKU.

This overview study is focused on rare metabolic disease Phenylketonuria. In the theoretical part this study is defined and mapped history, described diagnostic methods and possibilities of treatment in different patients life phases. In addition, there are examples of the food supplements. In this part study I also outlines the problem availability of these supplements and discuss questions about medicinal product Kuvan. Practical part brings problem with providing these products in the Czech Republic and describes experience of the cooking classes for Phenylketonuria patients.

SEZNAM ZKRATEK

BH4	tetrahydrobioter
DMP	dědičné metabolické poruchy
FNKV	Fakultní nemocnice Královské Vinohrady
HPA	hyperfenylalaninemie
PAH	fenylalaninhydroxylázu
PAL	fenylalaninaminolyáza
Phe	fenylalanin
PZLÚ	potravina pro zvláštní lékařské účely

SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

- 1 KAPRAS, J., et al. *Kapitoly z lékařské biologie a genetiky I*. 1. vydání. Praha: Nakladatelství Karolinum, 1996. ISBN 80-7184-322-9.
- 2 HOFFMANN, G. F. *Dědičné metabolické poruchy*. Praha: Grada Publishing, 2006, s. 416. ISBN 80-247-0831-0.
- 3 WILLIAMS, Sue. ROTH, Sara. *Nutrition and diet therapy*. 7. vydání. St. Louis: Mosby-Year Book, 1993. ISBN 08-016-6565-5.
- 4 Novorozenecký screening: *Fenylketonurie (PKU) a hyperfenylalaninemie (HPA)* [online]. Copyright © [cit. 29.12.2018]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/fenylketonurie-pku-a-hyperfenylalaninemie-hpa>
- 5 KOMÁRKOVÁ, J., HEJCMANOVÁ, L. *Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky II*. Praha: Nadační fond docentky Blehové pro nemocné fenylketonurii, 2004, s. 281. ISBN: 80-239-2877-5.
- 6 SVAČINA, Š. *Poruchy metabolismu a výživy*. 1. vyd. Praha: Galén, 2010, s. 85–86. ISBN: 97880-726-2676-2.
- 7 PUDA, R., LHOTÁKOVÁ, M, SAMKOVÁ, M. *Můj průvodce fenylketonurii* (informační brožura pro pacienty s fenylketonurii), Praha: Národní sdružení PKU a jiných DMP, 2012, s. 53.
- 8 CHRIST S. E., S.C.J. HUIJBREGTS, L.M.J. DE SONNEVILLE a D.A. WHITE. *Executive function in early-treated phenylketonuria: Profile and underlying mechanisms. Molecular Genetics and Metabolism*. 2010, roč. 99, s. 22–32.

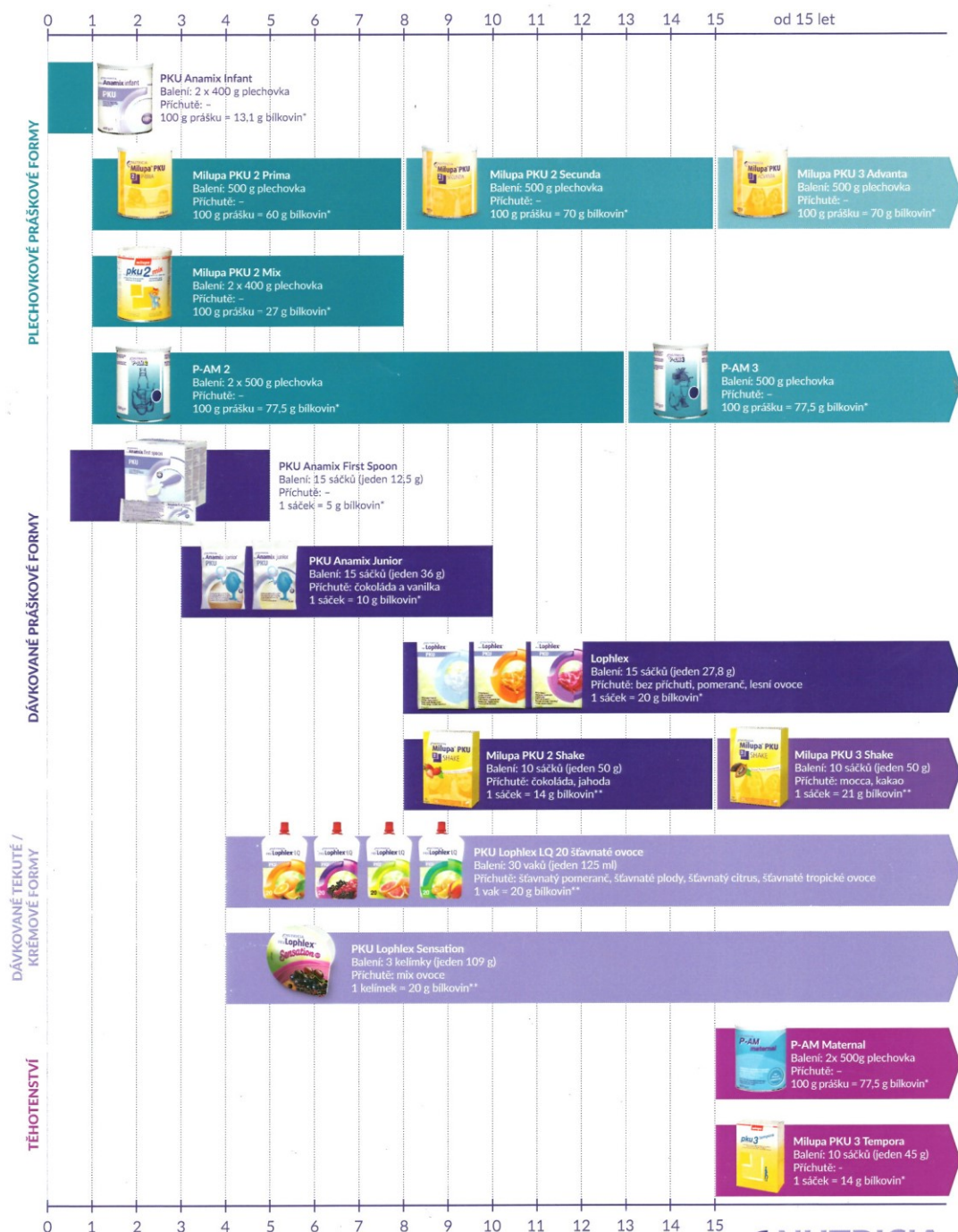
- 9 HYÁNEK, Josef. *Historie novorozeneckého screeningu v ČR - Novorozenecký screening*. [online]. Copyright © 2013 [cit. 29.3.2019]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/historie-ns-cr>
- 10 PAZDÍRKOVÁ, R.. *100. výročí narození doc. MUDr. Bohunky Blehové, CSc.* [online]. Česko-slovenská pediatrie. 2017 [cit. 29.3.2019], číslo 7, 441 s. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-pediatrie/2017-7-2/100-vyroci-narozeni-doc-mudr-bohunky-blehove-csc-62710>
- 11 Věstník Ministerstva zdravotnictví: *Metodický návod k zajištění celoplošného novorozeneckého laboratorního screeningu a následná péče* [online]. 2016, č. 6, Copyright © [cit. 5.3.2019]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/file/71/zdravotnictvi-06-16.pdf>
- 12 LEIFER, G. *Úvod do porodnického a pediatrického ošetřovatelství*. Praha: Grada, 2004, s. 95. ISBN 80-247-0668-7.
- 13 KOHÚT, V. *Laboratorna diagnostika hyperfenylalaninémie – od skúšky s chloridom železitým po tandemovú hmotnostnú spektrometriu*. *Klinická Biochemie Metabolismus*. Praha: Česká lékařská společnost J. Ev. Purkyně, roč. 11, č. 3, 2003, s. 163-172. ISSN 1210-7921
- 14 PUDA, R. *Rozšíření novorozeneckého screeningu o dalších 5 metabolických poruch*. *Metabolík*. Praha: Národní sdružení PKU, 2016, č. 1, s. 20.
- 15 PAZDÍRKOVÁ, R., KOMÁRKOVÁ, J. *Fenylketonurie a mateřství*. Praha: Klinika dětí a dorostu 3. lékařské fakulty UK: Fakultní nemocnice Královské Vinohrady. 2010, s. 53 (brož.). ISBN 978-80-254-7368-9

- 16 FINGERHUT, R., STEHN M., KOHLSCHUTTER A. *Comparison of four different phenylalanine determination methods*. Clinica Chimica Acta, 1997, 264, s. 65-73.
- 17 ROBERT GUTHRIE FOUNDATION, *Historie PKU* [online]. Copyright © 2016 [cit. 05.03.2019]. Dostupné z: <https://www.robertguthriepku.org/>
- 18 Národní sdružení PKU a jiných dědičných metabolických poruch. [online]. Copyright © 2009 [cit. 19.3.2019]. Dostupné z: <https://nspku.cz/potravin/potravin.html>
- 19 HONZIK, T. *Polynenasycené mastné kyseliny (LC-PUFA): význam pro dětský organismus a rizika jejich nedostatku u dětí s dietním omezením*. Metabolik. Praha: 2009, č. 4, s. 2-3.
- 20 VELÍŠEK, J., HAJŠLOVÁ, J. *Chemie potravin I*. 3.vyd. Tábor: OSSIS, 2009, s. 620. ISBN 978-80-86659-15-2.
- 21 KOMÁRKOVÁ J., R. PAZDÍRKOVÁ. *Aspartam v PKU dietě*. Metabolik. Praha: Národní sdružení PKU, 2007, č. 2, s. 4–5.
- 22 Svět PKU: *Nutricia a.s.* [online]. [cit. 9.1.2019]. Dostupné z: <http://www.svet-pku.cz/kontakty/>
- 23 HOEDT, A. E., SONNEVILLE, L. M. J., FRANCOIS, B. *High phenylalanine levels directly affect mood and sustained attention in adults with phenylketonuria: a randomised, double-blind placebo-controlled, crossover trial*. *Journal of Inherited Metabolic Disease*. [online]. Copyright © 2011 [cit. 1.2.2019]. Roč. 34, č.1, s. 165-171. Dostupné z: <http://dare.uva.nl/record/1/365329>.

- 24 PROCHÁZKOVÁ, D., KONEČNÁ, P., KOZÁK, L., HRABINCOVÁ, E. *Maternální fenylketonurie (PKU) v regionu Moravy*. Česko-slovenská pediatrie, 2005, roč. 60, č.5, s. 251-256. ISSN 0069-2328.
- 25 FERNANDES, J., SAUDUBRAY, J., BERGHE, G., WALTER, J. H. *Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch*. 4. vyd. Praha: Triton, 2008. s. 607. ISBN: 978-80-7387-096-6.
- 26 ESPKU: *pravidla úhrad ve vybraných státech Evropy*. (Srovnávací studie z r. 2011). Metabolík. Praha: Národní sdružení PKU, 2012, č. 1, s. 8.
- 27 STÁTNÍ ÚSTAV PRO KONTROLU LÉČIV. *SPC - Souhrn údajů o přípravku* [online]. [cit. 19.12.2018]. Dostupné z: https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/kuvan-epar-product-information_cs.pdf

SEZNAM PŘÍLOH

SORTIMENT PKU PŘÍPRAVKŮ



Bílkovinný ekvivalent, neobsahuje fenylalanin (Phe). **Bílkovinný ekvivalent. Může obsahovat stopy Phe z přírodních složek.

NUTRICIA
Advanced Medical Nutrition

MIET/PHAPAT/PCZ

SORTIMENT NÍZKOBÍLKOVINNÝCH PŘÍPRAVKŮ



Damin low protein mix

Víceúčelová směs na pečení nízkobílkovinného chleba a jiného pečiva s nízkým obsahem bílkovin, v prášku.

Balení: 500 g



Milupa lp-flakes

Křupavé lupínky s nízkým obsahem bílkovin, s vlákninou, medem a vitamíny.

Balení: 375 g



Loprofin PKU milk drink

Nápoj na bázi extraktů z kravského mléka se sníženým obsahem bílkovin a fenylalaninu.

Balení: 200 ml



Milupa lp-ringlets

Křupavé čokoládové kroužky s nízkým obsahem bílkovin. S vlákninou, kakaem a bez přidaných aromat.

Balení: 250 g



Loprofin Rýže

Nízkobílkovinná náhrada rýže

Balení: 500 g



Milupa lp-drink

Nápoj se sníženým obsahem bílkovin, v prášku.

Balení: 400 g



Loprofin špagety

Nízkobílkovinné těstoviny.

Balení: 500 g



Milupa lp-drink s čokoládovou příchutí

Ochucený nápoj se sníženým obsahem bílkovin, v prášku.

Balení: 375 g

Uvedené přípravky patří do skupiny potravin pro zvláštní výživu - potravin pro zvláštní lékařské účely a jsou určeny k dietnímu postupu u pacientů s diagnostikovanou fenylketonurií. O způsobu užívání a vhodnosti těchto přípravků se informujte u svého lékaře v metabolické ambulanci. Způsob použití a více informací naleznete na obalech výrobků. Přípravky musí být užívány pod lékařským dohledem.

Nutricia a.s.
Na Hřebenech II 1718/10,
140 00 Praha 4

Infolinka: 800 110 001
Web: www.svet-pku.cz
E-mail: svet-pku@nutricia.com
www.facebook.com/svet.pku

NUTRICIA
Advanced Medical Nutrition

KURZ VAŘENÍ ASIJSKÉ KUCHYNĚ PRO PKU

MAKI ROLKY S MARINOVANOU ZELENINOU, ZÁZVOREM A SÓJOVOU OMÁČKOU

1 PORCE:

80 g nízkobílkovinné rýže Loprofin	4 mg Phe
2,5 g mořské řasy Nori	50 mg Phe
1 g soli	0 mg Phe
10 g rýžového octa	0 mg Phe
20 g salátové okurky	3 mg Phe
20 g mrkve	6 mg Phe
20 g avokáda	22 mg Phe
20 g ředkve	7 mg Phe
20 g nakládaného zázvoru	3 mg Phe
10 ml sójové omáčky Kikkomann	50 mg Phe
5 g wasabi pasty	0 mg Phe

OBSAH Phe NA JEDNU PORCI:

145 mg Phe



THAJSKÉ DÝŇOVÉ KARI S PEČENOU BYLINKOVOU RÝŽÍ

1 PORCE

20 ml olivového oleje	0 mg Phe
30 g bíle cibule	11 mg Phe
30 g čerstvé papriky	16 mg Phe
20 g čerstvého ananasu	2 mg Phe
60 g dýně máslové	11 mg Phe
5 g česneku	5 mg Phe
2 g čerstvého koriandru	0 mg Phe
50 ml kokosového mléka (s nízkým obsahem bílkovin pod 2 g/100 ml)	50 mg Phe
80 g nízkobílkovinné rýže Loprofin	20 mg Phe
5 g plocholisté natě	0 mg Phe
1 g čerstvé bazalky	0 mg Phe
1 g čerstvé máty	0 mg Phe

NA DOMÁCÍ KARI PASTU

2 g zázvoru	0 mg Phe
2 g citronové trávy	0 mg Phe
1 g kurkumy	0 mg Phe
1 g římského kmínu	0 mg Phe
2 g čerstvého koriandru	0 mg Phe
2 g česneku	2 mg Phe
5 g šalotky	0 mg Phe
1 g limetkového listu	0 mg Phe
Chilli dle chuti	0 mg Phe

OBSAH Phe NA JEDNU PORCI:

117 mg Phe



GRILOVANÝ ANANAS S FÍKY, ROZINKAMI, AGÁVOVÝM SIRUPEM A SUŠENÝM KOKOSEM

1 PORCE:

80 g čerstvého ananasu	11 mg Phe
1 ks čerstvé fíky, cca – 40 g	34 mg Phe
10 ml rostlinného oleje	0 mg Phe
20 g třtinového cukru	0 mg Phe
30 g rozinek	18 mg Phe
20 ml agávového sirupu	0 mg Phe
5 g sušeného kokosu - plátků	22 mg Phe
1 g čerstvé meduňky nebo máty	0 mg Phe
0,5 g mleté skořice	0 mg Phe

OBSAH Phe NA JEDNU PORCI:

85 mg Phe



SEZNAM OBRÁZKŮ

Obr. 1: Odběr krve z patičky novorozence

https://www.wikiskripta.eu/w/Novorozeneck%C3%BD_screening#/media/File:Phenyketonuria_testing.jpg

Obr. 2: Robert Guthrie s novorozencem

<https://www.robertguthriepku.org/>

Obr. 3 – 17: Produkty PKU

<http://www.svet-pku.cz/produkty/>

Obr. 18: Molekula sapropterinu

<https://pubchem.ncbi.nlm.nih.gov/compound/Sapropterin#section=2D-Structure>

Obr. 19: Přípravek Kuvan

<https://www.indiamart.com/proddetail/sapropterin-dihydrochloride-17270238148.html>