

UNIVERZITA KARLOVA
3. LÉKAŘSKÁ FAKULTA

Ústav ošetřovatelství 3. LF UK



Bc. Kristýna Husová

**Edukační materiál pro děti s fenylketonurií
v předškolním a mladším školním věku**

*Educational material for children of pre-primary and
primary age with phenylketonuria*

Bakalářská práce

Praha, květen 2017

Autor práce: Bc. Kristýna Husová

Studijní program: Ošetrovatelství

Bakalářský studijní obor: Všeobecná sestra

Vedoucí práce: **Mgr. Petra Sedlářová**

Pracoviště vedoucího práce: **Ústav ošetrovatelství 3. LF UK**

Odborný konzultant: **as. MUDr. Renáta Pazdírková**

Pracoviště odborného konzultanta: **Klinika dětí a dorostu Fakultní nemocnice Královské Vinohrady**

Předpokládaný termín obhajoby: 27.6.2017

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 bakalářské práce a verze elektronická nahraná do Studijního informačního systému – SIS 3.LF UK jsou totožné.

V Praze dne 25.5.2017

Bc. Kristýna Husová

Poděkování

Ráda bych poděkovala as. MUDr. Renátě Pazdírkové za ochotu, vstřícnost a trpělivost, kterou mi při odborném vedení práce věnovala. Dále své vedoucí bakalářské práce Mgr. Petře Sedlářové za cenné rady, které mi pomohly práci zkompletovat. Velký dík patří rovněž mé rodině a přátelům, Bc. Rutce Junové a Ing. arch. Pavle Zvěřinové za pomoc při tvorbě edukačního materiálu.

Obsah

OBSAH	4
ÚVOD	6
TEORETICKÁ ČÁST	7
1 ÚVOD DO DĚDIČNÝCH METABOLICKÝCH PORUCH	7
1.1 KLASIFIKACE DĚDIČNÝCH METABOLICKÝCH PORUCH	8
1.2 PATOGENEZE DĚDIČNÝCH METABOLICKÝCH PORUCH.....	9
1.3 KLINICKÉ PROJEVY DĚDIČNÝCH METABOLICKÝCH PORUCH	9
1.4 DIAGNOSTIKA DĚDIČNÝCH METABOLICKÝCH PORUCH V NOVOROZENECKÉM VĚKU.....	10
1.5 NOVOROZENECKÝ METABOLICKÝ SCREENING.....	10
1.6 HISTORIE SCREENINGU	11
1.7 LÉČBA DĚDIČNÝCH METABOLICKÝCH PORUCH.....	12
2 FENYLKETONURIE	14
2.1 HISTORIE FENYLKETONURIE	14
2.2 PATOGENEZE PORUCHY PŘEMĚNY FENYLALANINU.....	15
2.3 HYPERFENYLALANINÉMIE	16
2.4 DĚDIČNOST FENYLKETONURIE	17
2.5 KLINICKÉ PROJEVY FENYLKETONURIE.....	17
2.6 PRINCIPY LÉČBY FENYLKETONURIE.....	18
2.6.1 <i>Léčebný postup na úrovni metabolitu (nutriční, farmakologická)</i>	19
2.6.2 <i>Klíčové doporučení pro pacienty s PKU</i>	20
2.6.3 <i>Princip nízkobílkovinné diety</i>	21
2.6.4 <i>Realizace diety</i>	23
2.6.5 <i>Složení diety</i>	24
2.6.6 <i>Dieta dle věku dítěte</i>	26
2.6.7 <i>Pravidelné testy krve</i>	28
2.7 DÉLKA TRVÁNÍ LÉČBY	28
2.8 MULTIDISCIPLINÁRNÍ PÉČE.....	29
3 VÝVOJOVÁ PSYCHOLOGIE DÍTĚTE	31
3.1 PERIODIZACE DĚTSKÉHO VĚKU.....	31
3.2 SOCIALIZAČNÍ ČINITELÉ	32
3.3 VÝVOJ UČENÍ, ZÁKLADNÍCH SCHOPNOSTÍ A DOVEDNOSTÍ	33
4 EDUKACE DÍTĚTE	35
4.1 CÍLOVÁ SKUPINA EDUKACE	35
4.2 ÚČEL EDUKACE	36
PRAKTICKÁ ČÁST	39
5 EDUKAČNÍ MATERIÁL PRO DĚTI PŘEDŠKOLNÍHO A MLADŠÍHO ŠKOLNÍHO VĚKU	39
5.1 CÍLE PRÁCE.....	39
5.2 VÝCHODISKA PRO TVORBU EDUKAČNÍHO MATERIÁLU	39
5.3 PLÁN PŘÍPRAVY EDUKAČNÍHO MATERIÁLU.....	40
5.4 ZDROJE PRO PŘÍPRAVU EDUKAČNÍHO MATERIÁLU	40
5.4.1 <i>Světové organizace na podporu PKU a jejich aktivity a publikace</i>	41
5.4.2 <i>Organizace na podporu PKU spojené s Českou republikou</i>	43
5.5 NÁVRH EDUKAČNÍHO MATERIÁLU PRO DĚTI VE VĚKU 4–7 LET	45

6	ZÁVĚR.....	48
7	SOUHRN.....	49
	BIBLIOGRAFIE.....	50

Úvod

Vrozené metabolické poruchy jsou fenotypově a geneticky heterogenní skupinou poruch způsobené vadou v metabolické dráze.

Fenylketonurie (PKU) je vzácná autozomálně recesivní vrozená metabolická porucha fenylalaninu s odhadovanou četností v Evropě v poměru 1:10 000 novorozenců, v České republice se prevalence odhaduje na 1:6 500 PKU. (Van Spronsen, 2017)

Fenylketonurie (PKU) a hyperfenylalaninemie (HPA) jsou způsobeny nejčastěji deficitem jaterního enzymu fenylalaninhydroxylázy (PAH). Dochází k hromadění aminokyseliny fenylalaninu (Phe) a k nedostatku tyrosinu (Tyr).

Klinické příznaky se u neléčené PKU objevují po několika měsících života. Při diagnostice PKU novorozeneckým screeningem je u pacientů okamžitě zahájena léčba a dále vykazují normální vývoj. Léčbou PKU je nízkobílkovinná dieta v kombinaci s aminokyselinovými doplňky stravy bez Phe. V současné době je léčba doporučovaná celoživotně.

Důležité je začít s edukací dětí o fenylketonurii v raném věku, což by mohlo mít zásadní vliv na udržení kompenzace PKU v pozdějším věku, kdy adherence k dietě klesá. Děti ve věku 4–7 let podstupují velkou změnu (zahájení školní docházky, nejsou v celodenním kontaktu s rodiči), stávají se postupně samostatnějšími a setkávají s různými vnějšími vlivy. (Loeber, 2007)

Ve své práci jsem se zabývala vytvořením jednoduchého edukačního materiálu pro děti s PKU v předškolním a mladším školním věku.

Myslím si, že vybrané období je ve vývoji dítě stěžejní, tedy je to správná chvíle k zahájení edukace dítěte. Především, aby pochopilo smysl nutnosti dodržování dietního režimu pro jeho život.

Teoretická část

1 Úvod do dědičných metabolických poruch

Dědičné metabolické poruchy (DMP) vznikají často změnou (mutací) genetické informace vedoucí k poruše enzymových reakcí. Vzniká tak heterogenní skupina přibližně 800–900 vzácných nemocí (v anglofonním prostředí souhrnně nazývaných „rare diseases“) doprovázených řadou biochemických nebo enzymatických odchylek, představujících cca 15 % všech onemocnění ze skupiny. Poruchy jsou nejčastěji autosomálně recesivně dědičné, možný je i jiný typ dědičnosti.

Mezi nejčastější DMP patří:

- poruchy metabolismu lipidů
- poruchy metabolismu purinů a pyrimidinů
- poruchy mitochondriálního energetického metabolismu
- lysozomální choroby
- poruchy metabolismu aminokyselin
- poruchy metabolismu mastných kyselin

Incidence jednotlivých dědičných metabolických poruch je nízká (incidence nižší než 1:2000). Skutečná incidence je pravděpodobně vyšší, ale řada pacientů diagnostice uniká. (Honzík, 2011)

Vrozené poruchy metabolismu tvoří skupinu dědičných poruch, které se významně podílí na novorozenecké morbiditě a mortalitě. Tato různorodá skupina nemocí se manifestuje různými klinickými projevy, které tvoří diagnózu. Včasné odhalení a náležitá vyšetření předchází komplikacím a léčba může zachránit nebo alespoň ovlivnit lidské životy. (Chrastina, 2007)

1.1 Klasifikace dědičných metabolických poruch

Dědičné metabolické poruchy můžeme rozdělit do tří diagnostických skupin dle patologického hlediska.

1) Dědičné metabolické poruchy vedoucí k intoxikaci

K akutní nebo progresivní intoxikaci dochází při poruše intermediárního metabolismu, které předchází hromadění toxických látek před metabolickým blokem.

Do této skupiny patří dědičné poruchy katabolismu aminokyselin jako je fenylketonurie, homocystinurie, choroba javorového sirupu, tyrosinémie atd.), převážná většina acidurií, porfyrie, dědičné poruchy cyklu močoviny, intolerance sacharidů (galaktosémie), intoxikace kovy (Wilsonova choroba, Menkesova choroba).

Dané choroby mají společné rysy:

Nezasahují do embryonálního ani do fetálního vývoje. Po uplynutí období bez symptomů dochází ke klinickým projevům intoxikace: může se jednat o akutní projevy jako je zvracení, kóma, jaterní selhání, tromboembolické komplikace. Dané stavy vyvolávají akutní metabolické ataky: katabolismus, horečka, příjem stravy. Chronické stavy se projevují neprospíváním, opožděním psychomotorického vývoje atd.

Přímá diagnostika je založená na vyšetření aminokyselin v moči a plazmě, organických kyselin v moči a acylkarnitinů v krvi. Dané choroby jsou většinou léčitelné a vyžadují neodkladnou restrikcii toxinů speciálními dietami či jinými metodami.

Do této skupiny také řadíme dědičné poruchy syntézy a degradace neurotransmiterů a dědičné poruchy syntézy aminokyselin, přestože je jejich patofyziologie odlišná. Mají však podobné charakteristiky.

2) Dědičné metabolické poruchy zahrnující energetický metabolismus

Jedná se o dědičné metabolické onemocnění zahrnující poruchy intermediárního metabolismu provázené symptomy způsobenými alespoň z části poruchou tvorby či využití energie v játrech, svalech, srdečním svalu nebo v jiných tkáních.

Dělíme dané poruchy na mitochondriální, které jsou nejzávažnější a většinou neléčitelné. Do této skupiny patří vrozená laktátová acidémie, poruchy respiračního řetězce, poruchy oxidace mastných kyselin a poruchy tvorby a degenerace ketolátek. Další skupinou jsou cytoplazmatické energetické poruchy, patřící mezi méně závažné. Můžeme zde nalézt poruchy glykolýzy, metabolismu glykogenu a glukoneogeneze, hyperinzulinismus.

Mezi společné symptomy patří hypoglykémie, hyperlaktacidémie, hepatomegalie, těžká generalizovaná hypotonie, myopatie, neprospívání, oběhový kolaps, náhlá smrt kojenců či poškození mozku.

Choroby se diagnostikují velmi obtížně, jejich detekce je založena na funkčních testech, enzymatických vyšetřeních či molekulárních analýzách.

3) Poruchy s komplexními molekulami

Metabolické poruchy postihují buněčné organely. Jedná se o onemocnění s poruchou syntézy či katabolismu komplexních molekul.

Symptomy jsou trvalé a téměř žádné z těchto onemocnění nejsou léčitelná. (Saudubray, 2008)

1.2 Patogeneze dědičných metabolických poruch

Dědičné metabolické poruchy jsou na úrovni DNA. Jsou způsobeny deficitem enzymu, jeho aktivátoru nebo transportního proteinu.

Hlavním patogenetickým mechanismem je tedy hromadění substrátů enzymové reakce, ke kterému může docházet nad blokem, nebo chybí produkty pod blokem, také může dojít ke kombinaci obou těchto mechanismů. Klinický průběh závisí na vyvolávajících momentech, přítomnosti nebo absenci morfologických změn v orgánech a ve způsobu a možnosti léčby. Důsledky mívají k systémovým nebo tkáňově specifickým projevům onemocnění. (Kožich, 2010)

1.3 Klinické projevy dědičných metabolických poruch

Rozmanitost klinických projevů dědičných poruch metabolismu je dána kombinací genetických faktorů a vlivů zevního prostředí. Klinické příznaky se mohou být projevovat od novorozeneckého období přes období dětského věku až

do dospělosti a stáří. Mohou být poškozené orgány či tkáně. Průběh onemocnění může být akutní, progresivní či chronický. (Saudubray, 2008)

1.4 Diagnostika dědičných metabolických poruch v novorozeneckém věku

Metabolické poruchy jsou diagnostikovány po důkladném zhodnocení anamnézy a fyzikálního vyšetření. Jsou potvrzovány většinou metodou laboratorní. (Hyánek, 1991)

Laboratorní diagnostika DMP probíhá na úrovni metabolitů, enzymů, tkání a DNA. Jsou prováděna biochemická vyšetření (moč, krev, mozkomíšni mok), enzymatická vyšetření (izolované leukocyty, kultivované fibroblasty) a molekulární analýzy ve specializovaných laboratořích.

Prostředkem pro získání DNA mohou být leukocyty, lymfocyty (periferní krev), sliny, močový sediment, novorozenecká screeningová kartička či bioptický materiál a další možné vzorky. Jedná se o indikovaná a individuální vyšetření, ke vzorku je přikládán informovaný souhlas (vyšetřovaný/zákonný zástupce). (Šťastná, 2011)

1.5 Novorozenecký metabolický screening

Novorozenecký screening je zásadní proces (aktivní a celoplošné vyhledávání chorob), který identifikuje zdánlivě zdravé děti se závažnými dědičnými poruchami obecně metabolického původu, které jsou obvykle léčitelná dietními opatřeními nebo léky dříve, než se porucha klinicky projeví. Spočívá v diagnostice screenovaných onemocnění na základě stanovení koncentrace specifické látky v suché kapce krve na filtračním papírku (novorozenecké screeningové kartičce), která je odebírána všem novorozencům na našem území. Jednou z metod screeningu je tandemová hmotnostní spektrometrie.

Zachycení choroby v jejím časném, presymptomatickém stadiu umožňuje zavést léčebná opatření, která zásadním způsobem pozitivně ovlivní průběh choroby či dokonce zamezí předčasnému úmrtí. Léčebná opatření musí být dostupná a zajistitelná pro všechny zachycené jedince. Péče o pacienty je většinou soustřeďována do specializovaných center s cílem dosažení maximální efektivity a

kvality léčby. Dnes díky úspěšnému novorozeneckému screeningu klinické příznaky téměř vymizely. (Votava, 2010)

Programy novorozeneckého screeningu jsou zaměřeny na presymptomatické aktivní celoplošné vyhledávání předem definovaného spektra 15 vzácných onemocnění. (Kožich, 2010)

Novorozenecký screening představuje jeden z hlavních medicínských pokroků v pediatrii uplynulého století. Jediná zkouška umožňuje včasnou detekci a léčbu velkého množství poruch a může případně zabránit vážným důsledkům. (Pourfarzam, 2013)

Všechna onemocnění vyhledávaná pomocí novorozeneckého screeningu splňují definici vzácných onemocnění.

Pravidla pro provádění novorozeneckého screeningu jsou uvedena v Metodickém návodu Ministerstva zdravotnictví České republiky. Jejich nedodržení je považováno za postup *non lege artis*. Za laboratorní analýzu v suché kapce krve, interpretaci nálezů a všechny další příslušné kroky ve prospěch novorozence odpovídají screeningové laboratoře.

Screening se provádí 48–72 hodin po narození na speciální filtrační papírek. Výsledky DMP jsou obvykle známy do 14 dnů. Ve věstníku MZ ČR 06/2009 je zaznamenán metodický návod k zajištění celoplošného novorozeneckého laboratorního screeningu. (Votava, 2010)

1.6 Historie screeningu

Za zakladatele novorozeneckého screeningu je považován profesor Robert Guthrie (1916–1995) z University of Buffalo ve státě New York, USA. V roce 1963 vynalezl a v roce 1965 zavedl do celoplošného provádění jednoduchou, levnou a spolehlivou metodu pro novorozenecký screening poruchy látkové výměny – fenyلكetonurie. Zahájení celoplošného screeningu si vyžádalo formulování obecných pravidel pro jeho provádění, což učinili Wilson a Junger na žádost Světové zdravotnické organizace v roce 1968.

K počátku 70. let minulého století se datují pilotní studie novorozeneckého screeningu fenylketonurie, které jsou na našem území spojeny se jmény doc. MUDr. B. Blehové, CSc. a prof. MUDr. J. Hyánka, DrSc.. Roku 1975 se stal screening fenylketonurie naším prvním pravidelně prováděným celostátním screeningovým programem.

Na vinohradské Klinice dětí a dorostu doc. Blehová zahájila vyhledávání dětí postižených fenylketonurií již v roce 1958. Jediným dostupným vyšetřením byl test prováděný v moči Föllingovým činidlem. V roce 1970 byl v Československu vybrán jako screeningová metoda pro PKU mikrobiologický test podle Guthrieho. V roce 1972 byl jednoznačně prokázán efekt tohoto novorozeneckého screeningu fenylketonurie. Tento rok je tudíž považován za počátek systematického novorozeneckého screeningu v českých zemích. (Hyánek, 2013-2017)

1.7 Léčba dědičných metabolických poruch

Počet léčitelných DMP se neustále rozšiřuje. V současné době můžeme přibližně jednu třetinu pacientů s DMP léčbou ovlivnit nebo léčit. U řady dalších DMP je léčba ve fázi výzkumu. Léčba pacientů s DMP je podložena znalostí patogeneze nemoci, zároveň je závislá na typu choroby a v neposlední řadě se zohledňuje klinická závažnost. Téměř ve všech případech u poruch metabolismu aminokyselin je využívána dietoterapie.

1) Na úrovni fenotypu

Jedná se o léčbu symptomatickou a podpůrnou, do které můžeme zahrnout edukaci, chirurgickou léčbu, režimová opatření. Cílem je zmírnit klinické symptomy a zlepšit kvalitu života.

2) Na úrovni metabolitu (nutriční, farmakologická)

Vede k restrikci příjmu nebo vzniku toxických substrátů (bezlaktózová dieta u galaktosémie), eliminuje toxické substráty (například výměnná transfuze). Zahrnuje také metabolické inhibitory či nahrazování deficitních produktů (podávání tyrosinu u fenylketonurie). Dietoterapie spočívá v dodržování

speciální diety a současně v suplementaci dietního preparátu (například směsi vybraných esenciálních aminokyselin). V případě poruch beta-oxidace mastných kyselin je doporučováno frekventní podávání stravy doplněné o maltodextrin či nevařený škrob a zároveň se uplatňuje strava s omezeným obsahem tuků. Naopak u poruch pyruvátdehydrogenázy se zařazuje dieta s omezeným obsahem cukrů.

- u pacientů s poruchou metabolismu AMK: nízkobílkovinná dietoterapie, suplementace dietním preparátem
- u pacientů s poruchou metabolismu mastných kyselin: dieta s omezením tuků, frekventní podávání stravy
- u pacientů s poruchou pyruvátdehydrogenázy: dieta s omezeným obsahem cukrů

3) Na úrovni dysfunkčního proteinu

Léčba může probíhat aktivací či inhibicí enzymů nebo náhradou deficitních enzymů.

4) Na buněčné úrovni

Léčba vede k transplantaci orgánů a tkání (játra, ledviny, kostní dřeň)

Rodinám se vzácnou dědičnou poruchou metabolismu poskytuje poradenství, které ověřuje diagnózu dědičné metabolické poruchy. Dále je rodinám k dispozici prenatální diagnostika, která geneticky rizikové rodině zjišťuje případné postižení plodu. (Šťastná, 2011)

2 Fenyلكetonurie

Fenyلكetonurie (PKU) je výsledkem autosomálně recesivního přenosu a je způsobena mutacemi v genu kódujícího fenyلالaninhydroxylázu (PAH). PAH gen je lokalizován na 12. chromozomu (oblast q22–24.1) a skládá se ze 13 exonů a 12 intronů, celkem pokrývá 100 kB genetických dat. Rozeznáváme více než 950 mutací v genu kódujícím PAH. Prevalence PKU ukazuje značné geografické rozdíly; v Evropě se vyskytuje u jednoho z 10 000 novorozenců – s vyšší mírou v některých zemích jako je Irsko a Turecko, ale velmi málo ve Finsku. (Van Spronsen, 2017) Za normálních okolností podléhá esenciální aminokyselina fenyلالanin hydroxylaci na tyrosin, jinou aminokyselinu, prostřednictvím enzymu PAH, který vzniká syntézou v játrech. Mutace způsobí defekt, při kterém nedochází k syntéze PAH nebo je jeho funkce omezena. Dochází tak k akumulaci Phe v krvi, vznikají toxické metabolity (ketony), které jsou vylučovány do moči a potu. Jedním z nich je fenyلpyruvát, což je „fenyلكeton“, který se vylučuje do moči a dle kterého známe toto onemocnění pod názvem fenyلكetonurie. Dále dochází ke snížení syntézy tyrosinu nezbytného k tvorbě pigmentů, neurotransmiterů a tyroidních hormonů.

Prevence geneticky podmíněných vad na úrovni prekoncepce díky molekulární genetice umožní detekovat v rizikových rodinách přenašeče.

PKU můžeme zjistit brzy po narození prostřednictvím screeningu a léčit ji pomocí striktní dietní terapie zahájené co nejdříve po narození, což vede k zajištění normálního růstu a vývoje. (Williams, 1993)

2.1 Historie fenyلكetonurie

"Poruchy metabolismu aminokyselin patří k nejdříve objeveným dědičným metabolickým chorobám (DMP). Mezi nejčastější patří: hyperfenyلالaninémie / fenyلكetonurie." (Zima, 2013, s. 577)

Fenyلكetonurie z nedostatku PAH, dříve zvaná Föllingova choroba (*Imbecilitas phenylpyruvica*) byla objevena v roce 1934 norským lékařem a chemikem A. Föllingem a v roce 1937 získala název fenyلكetonurie Penrosem

a Quastelem. V 50. letech byl prokázán enzymatický defekt, deficit fenylalaninhydroxylázy v játrech. Kromě tohoto deficitu může patřit k hyperfenylalaninemii i porucha tvorby či recyklace kofaktoru BH₄.

V roce 1963 profesor Guthrie zavedl novorozenecký screening hyperfenylalaninémie (HPA) pomocí bakteriálního inhibičního testu ze suché krevní kapky novorozence.

Důležitou osobností byl také německý lékař H. Bickel a jeho návrh (1953) první dietní léčby fenylketonurie. (Hyánek, 1991)

Z historického pohledu známe metabolickou reakci již z počátku minulého století. Deficit u PKU se však objasnili až Udenfriend a Cooper v roce 1952.

2.2 Patogeneze poruchy přeměny fenylalaninu

Fenylalanin, konkrétně L-fenylalanin (Phe), je esenciální glukoplastická i ketoplastická aminokyselina. Přijímáme ji v potravě, část je metabolizována na aminokyselinu tyrosin. Společně s tyrosinem je prekurzorem pro biosyntézu hormonu adrenalinu, tyroxinu a trijodthyroninu a dále pro biosyntézu melaninu. Částečně je též nutná pro vývoj a k syntéze proteinů. Průměrné zastoupení Phe v bílkovinách činí 3,5 %. (Pešková, 2009)

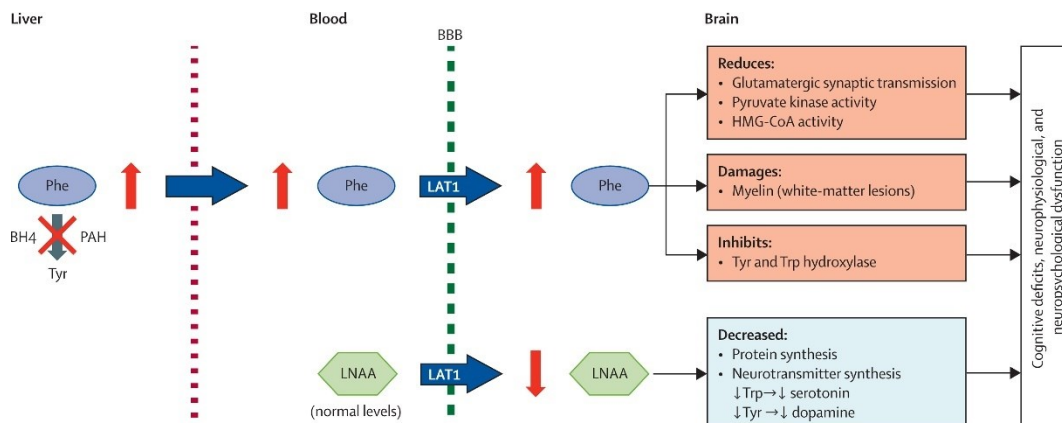
Z nutričního hlediska je Phe důležitější pro proteosyntézu, a to zejména v dětském věku. V dospělosti je Phe nutný především pro tvorbu neurotransmiterů.

Tyrosin (Tyr) se řadí k tzv. podmíněně neesenciálním, a to jen při dostatku Phe. (Pešková, 2009)

Enzymová aktivita p-hydroxylace fenylalaninu je vázána na jaterní tkáň, jedná se o ireverzibilní reakci a vyžaduje přítomnost molekulárního kyslíku, železa a tetrahydrobiopterinu (BH₄). (Van Spronsen, 2017)

Vedlejší cestou přeměny fenylalaninu (viz obr. 1) je jeho transaminace na fenylpyrohroznan, dojde-li k omezení hydroxylace Phe na Tyr. Koncentrace L-fenylalaninu v plazmě musí dosahovat nejméně 0,5 mmol/l k vytvoření dostatečného množství fenylpyrohroznanu. Poté následují jeho přeměny na fenylmléčnan a fenylactan. Fenylactan je typický svým zápachem po myšíně (keton vylučovaný ve větším množství do moči, což je příznakem PKU). (Hyánek, 1991)

Obr. 1 Patofyziologie PKU (Van Spronsen, 2017)



2.3 Hyperfenylalaninémie

Hyperfenylalaninémie (HPA), neboli každé zvýšení hladiny fenylalaninu (Phe), se zjišťuje odběrem krve, je manifestována ranní hodnotou nalačno nad 240 $\mu\text{mol/l}$. Referenční hodnota pro HPA činí 60–120 $\mu\text{mol/l}$. Příčinou HPA může být deficit PAH nebo porucha pterinového metabolismu způsobená různými deficity několika enzymů podílejících se na syntéze či recyklaci tetrahydrobiopterinu (kofaktor PAH a dalších hydroxyláz). (Hyánek, 1991)

Deficit PAH se diagnostikuje na základě molekulárně genetického vyšetření DNA a vyloučení poruchy metabolismu BH4. Závažnost PAH deficitu můžeme klasifikovat na základě hladiny Phe v krvi při stravě s normálním příjmem bílkovin nebo po standardizované bílkovinné zátěži.

Dělení dle závažnosti deficitu enzymu fenylalaninhydroxylázy:

- 1) Těžký deficit **vyšší než 1200 $\mu\text{mol/l}$** Phe v krvi, při normálním příjmu bílkovin se nazývá **klasická fenylketonurie (PKU)**
- 2) Poruchy mírnější spojené s hladinami **600–1200 $\mu\text{mol/l}$** se nazývají **mírná PKU**
- 3) Hladiny **nižší než 600 $\mu\text{mol/l}$** , ale nad 120 $\mu\text{mol/l}$ se nazývají **mírná hyperfenylalaninémie (HPA)** (Walter, 2008)

Hyperfenylalaninémii diagnostikujeme po narození dle výsledku laboratorního nálezu získaného při novorozeneckém screeningu (z hodnoty Phe v krvi). Dojde tak k zahájení včasné léčby. Diagnostiku je však třeba provést do 10. dne života. Forma HPA se určuje pomocí dalších doplňujících vyšetření.

- 1) Tetrahydrobiopterinový test (není povinný)
- 2) Vyšetření metabolismu BH4 v moči a v suché krevní kapce
- 3) DNA – molekulárně genetické vyšetření mutací PAH genu (Walter, 2008)

2.4 Dědičnost fenylketonurie

Choroba je autosomálně recesivní. Popisujeme řadu pacientů s benigním průběhem PKU. Gen pro PKU je lokalizován na 12 q 24.1.

Recesivně dědičná choroba se u potomka projeví za podmínky, že se přeneše od každého rodiče kopie mutovaného genu – v případě PKU jde konkrétně o gen kódující enzym PAH. Pokud jsou oba rodiče přenašeči defektního genu, mohou očekávat, že každé jejich dítě má šanci 1:4 se narodit s touto nemocí, 1:2 být zdravým přenašečem mutace pro PKU a 1:4 se narodit bez mutace. (Walter, 2008)

2.5 Klinické projevy fenylketonurie

Dokud nebyl znám novorozenecký screening a terapie PKU, byl přirozený průběh choroby doprovázen progresivním ireverzibilním neurologickým postižením objevujícím se již v kojeneckém věku. V dětství, protože se choroba neléčila, docházelo k rozvoji mentálního postižení, poruchám chování, postižení neurologickému a somatickému.

Novorozenecká fenylketonurie je bez klinických příznaků. Postupně 3–4 měsíce po porodu se objevují typické klinické příznaky PKU při neléčení: menší pigmentace vlasů, kůže a duhovky (důsledek snížené tvorby melaninu), zápach potu a moči po myšíně (vylučování fenylacetátu), ekzém (ve 20–40 % případů), projevy

těžké mentální retardace ($IQ \leq 50$), mikrocefalie, záchvaty křečí, mohou být také poruchy chování, osobnosti a další neurokognitivní poruchy (20 % epilepsie, 30 % tremor, 5 % spasticita končetin, 80 % odchylky na EEG). V neposlední řadě hyperaktivita, sebepoškozování, útočnost, autismus, nízké sebevědomí, deprese.

Mezi další neurologické nálezy patří pyramidové příznaky se zvýšením svalového tonusu, parkinsonské symptomy a poruchy chůze či tiky.

V důsledku nedostatečného působení PAH se tyrosin stává semiesenciální aminokyselinou. Tento nedostatek má za následek snížení tyrosinu (Tyr) v krvi, která vede k poruše syntézy dalších biogenních aminů včetně melaninu, dopaminu a noradrenalinu. (Walter, 2008)

2.6 Principy léčby fenyktonurie

Péče o pacienty se závažnými dědičnými poruchami metabolismu je náročná, patří mezi ni i sociálně terapeutická podpora kvality života pečující rodiny. (Michalík, 2012b)

Léčbou fenyktonurie se u nás v současnosti zabývají tři specializovaná pracoviště (Všeobecná fakultní nemocnice Praha, Fakultní nemocnice Královské Vinohrady a Fakultní nemocnice Brno). Rodiče nemocného dítěte spolupracují s jedním z nich, jsou tam seznámeni s dopady nemoci, pokud by nebyla dodržována dietní omezení a jejich děti dochází do těchto center na pravidelné kontroly. (Metodický návod k zajištění celoplošného novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče, 2009) V dětském věku je důležité, aby byla dodržována dieta, neboť její porušení vede k nevratným změnám na mozku. Proto je zde důležitá spolupráce rodičů, potažmo i celé rodiny s pedagogy jak v mateřských, tak v základních školách, aby společně pomohli dítěti pochopit důležitost striktního dodržení diety a odlišnost od stravování ostatních dětí. Dále také pochopit, že běžné stravovací návyky s přirozeným příjmem bílkovin jsou pro ně nebezpečné. Zároveň musí mít dítě pocit, že nemá i přes svá omezení jinou pozici v kolektivu, aby se cítilo rovnocenným s ostatními zdravými dětmi. O jeho nemoci se s ním musí často

mluvit a také připomínat důležitost diety. Vhodnou formou se mu musí připomínat, že některé potraviny nejsou pro něj vhodné, a že při dodržování diety může vykonávat všechny běžné činnosti, jako je sport, škola, zábava s ostatními dětmi. Dieta by se měla stát součástí života a nemocný by ji měl přijmout jako samozřejmost.

Cílem léčby PKU je prevence komplikací, zajištění normálního somatického a psychosociálního vývoje při zachování přiměřené kvality života omezené pouze dietním režimem. (Čechák, 2001)

2.6.1 Léčebný postup na úrovni metabolitu (nutriční, farmakologická)

Přesná a včasná diagnostika společně se znalostí průběhu a patogeneze choroby je předpokladem správné léčby. Jedná se o komplexní a multidisciplinární terapii. (Šťastná, 2011)

PKU dieta má nízký obsah fenylalaninu ve stravě (nízkobílkovinná dieta), nelze ho však vyloučit z potravy úplně jako esenciální aminokyselinu.

Denní tolerance příjmu fenylalaninu je u každého jedince s PKU jiná, množství odpovídá možnému dennímu příjmu Phe, tak aby nedošlo k překročení bezpečných hladin Phe v organismu. Tyto bezpečné hladiny jsou pro různý věk doporučované různě.

Všechny přirozeně se vyskytující bílkoviny obsahují fenylalanin, takže dieta může obsahovat jen velmi malé množství proteinů. Na druhé straně děti potřebují značné množství bílkovin pro růst. Řešením problému je použití obou přístupů terapie:

- dieta s nízkým příjmem přirozených bílkovin
- aminokyselinové preparáty s obsahem tyrosinu a ostatních aminokyselin s výjimkou fenylalaninu. Lidé s PKU také musí přijímat vitamíny a minerály, aby nedocházelo ke karentním stavům ve skladbě diety. Většina aminokyselinových preparátů obsahuje potřebné vitamíny, minerály i stopové prvky. (Svačina, 2008)

2.6.2 Klíčové doporučení pro pacienty s PKU

Dle evropských pokynů pro léčbu, diagnostiku a optimalizaci fenylketonurie (PKU) byly vytvořeny pokyny (v lednu 2017):

- Dieta je základním kamenem léčby, i když někteří pacienti mohou mít prospěch z léčby tetrahydrobiopterinu (BH4).
- Koncentrace fenylalaninu v krvi určí vedení léčby PKU.
- V případě, že je koncentrace fenylalaninu v krvi menší než 360 $\mu\text{mol/l}$, není potřeba žádná intervence.
- Léčba se doporučuje celoživotní.
- U žen, které se snaží otěhotnět (v prekonceptci), a během těhotenství je třeba snižovat koncentraci fenylalaninu v krvi pod 360 $\mu\text{mol/l}$.
- Minimální požadavky na sledování pacientů s PKU jsou naplánovány podle věku, dodržování léčby a klinického stavu. Nutriční, klinická a biochemická vyšetření jsou nezbytná pro všechny pacienty bez ohledu na léčbu. (Van Spronsen, 2017)

Tab. 1 Stanovení koncentrace fenylalaninu. (Van Spronsen, 2017)

Léčba cílové koncentrace jsou následující:	
120 až 360 $\mu\text{mol/l}$	0–12 let a pro ženy v prekonceptci a těhotenství
120–600 $\mu\text{mol/l}$	starší 12 let

Vedení terapie PKU se liší v celé Evropě, s různými místními a národními předpisy. Pro dosažení optimálních výsledků je třeba řízení PKU standardizovat na míru. Ve své práci jsem pracovala s nejnovějšími evropskými směrnicemi pro vedení terapie PKU, publikované dne 9.1.2017. Obecně platí, že by dané pokyny měly vést k měřitelnému zlepšení v péči o pacienty s PKU. Dále by měly vést k vysoce kvalitní péči bez nerovností a k získání povědomí o vzácném onemocnění. Klíčová doporučení vycházejí z nejlepších dostupných zdrojů pro řízení terapie PKU. Bylo při nich dosaženo optimálních klinických a neuropsychologických výsledků bez zbytečné léčby a nákladů.

2.6.3 Princip nízkobílkovinné diety

Mezi základní živiny patří sacharidy, tuky a bílkoviny. Pro život člověka jsou nezbytné, zvláště velký význam mají bílkoviny, které tvoří buněčné tkáně a figurují v řadě životně důležitých pochodů. V období růstu je význam bílkovin nutnou podmínkou, především přiměřená každodenní dávka. Makromolekuly proteinů se skládají z aminokyselin. Organismus si některé aminokyseliny dovede sám vytvořit, zbylé (esenciální) musí přijmout v potravě. Jednou z esenciálních aminokyselin je fenylalanin, který při sestavování PKU diety hraje důležitou roli.

Bílkoviny jsou v potravě plnohodnotné nebo neplnohodnotné, rostlinného nebo živočišného původu. (Komárková, 1996)

Nízkobílkovinná dieta

Dieta se sestavuje individuálně, rozhoduje věk, pohlaví, hmotnost, potřeba bílkovin, cukrů, tuků a tolerance fenylalaninu ve stravě. Spočívá v omezení příjmu bílkovin, čímž se omezí příjem Phe na lékařem stanovené množství za den.

Pacienti s nejzávažnější formou PKU mají denní toleranci příjmu fenylalaninu nižší než 350 mg. Omezení příjmu bílkovin ve stravě by samo o sobě vedlo ke karenci, která by nepokryla nároky organismu a docházelo by ke katabolismu a uvolňování proteinů z vlastních zdrojů (ze svalů). Fyziologickou potřebu bílkovin je nutné nahradit v dietě, jejíž složení je přizpůsobeno dané diagnóze a věkové kategorii pacienta. Nad rámec denního příjmu bílkovin musí dieta zahrnovat 40 % L-aminokyselin, aby se udržela hladina fenylalaninu v krvi v normě. (Van Spronsen, 2017)

Nízkobílkovinné potraviny a suroviny

Speciální položky v jídelníčku pacientů, které byly technologickým způsobem zpracovány tak, aby obsahovaly méně bílkovin než běžné výrobky.

Na trhu jsou dostupné výrobky firem: Balviten (Polsko), Bezgluten (Polsko), Loprofin (Německo), Taranis (Francie), Orgran (Austrálie), Harifen (Německo), Rosies (Holandsko), Metax (Německo). Výrobce na etiketě udává obsah bílkovin, tuků, sacharidů, energetické hodnoty + obsah Phe. Někteří výrobci (Metax) mají výrobky zanalyzované i na obsah esenciálních aminokyselin.

Nízkobílkovinné potraviny a suroviny jsou oproti běžným výrobkům dražší a mají jinou chuť. U malých dětí je vhodné jejich zařazení do jídelníčku co nejdříve, a to z důvodu adaptace.

Stravovací plán

- Lékař či nutriční terapeut určí toleranci Phe z přirozené bílkoviny (v mg na kg tělesné hmotnosti za den), kterou bude pacient získávat buď z mateřského mléka, mléčné formule nebo ostatní přirozené stravy
- Lékař či nutriční terapeut určí množství celkové bílkoviny a dopočítá se množství dietního preparátu
- podle věku se nadefinuje počet dávek preparátů
- příjem přirozené bílkoviny se rovnoměrně rozloží v průběhu dne a rozvrhne se dávkování dietního preparátu
- Proveďte se propočtení celkového příjmu energie, živin a objemu stravy (v případě novorozenců, kojenců a batolat)

Rozložení bílkovin

U novorozenců a kojenců bývá rozložení příjmu bílkovin v jednotlivých dávkách pokrmu identické. Později je snaha příjem přirozených bílkovin ve stravě rozložit následujícím způsobem:

Snídaně: 25 %

Přesnídávka: 10 %

Oběd: 30 %

Svačina: 10 %

Večeře: 25 %

V případě, že by pacient např. v obědě ujedl 50 % lékařem povoleného celodenního příjmu bílkovin, tak dodává svému organismu substrát pro konkrétní deficientní enzym, což by se mohlo nepříznivě projevit např. v laboratorním nálezu.

Tab. 2 Stanovení celkových proteinů pro určitá období podle Německé, Rakouské a Švýcarské společnosti pro výživu (D-A-CH) 2000 (Zlatohlávek, 2016)

1.–3. den	1,5 g/kg
3.–12. měsíc	1,1–2 g/kg
1.–4. rok	1 g/kg
4.–7. rok	0,9 g/kg
7.–10. rok	0,9 g/kg
13.–18. rok	0,9 g/kg

2.6.4 Realizace diety

Potřeba potravy patří mezi základní biologické potřeby dle hierarchie Maslowa. Zatímco většina dětí začne vyvíjet silnou touhu po nezávislosti asi ve třech letech věku, mají stále velmi málo sebekontroly. Schopnost zachování správné diety a léčby při PKU odpovídá věku, proto hrají rodiče klíčovou úlohu při poskytování každodenní péče o dítě.

Pro realizaci diety potřebují rodiče a pacienti následující:

- kuchyňskou váhu s přesností na 1 g
- kalkulačku
- potravinové tabulky pro nízkobílkovinnou dietu nebo potravinové tabulky výživových hodnot
- sešit, ve kterém si povedou záznamy stravy, receptury a údaje o podávání dietních preparátů
- potraviny běžné a potraviny speciální nízkobílkovinné
- dietní preparát (odměrka, shaker)

Jídelníček by měl být pestrý a energeticky bohatý. Tohoto požadavku lze dosáhnout kombinací běžných potravin a nízkobílkovinných potravin.

2.6.5 Složení diety

Množství přijímaného fenylalaninu (v mg/kg/den nebo mg/den) udržuje plazmatické koncentrace fenylalaninu v cílovém rozmezí.

Nízkoproteinové potraviny by měly obsahovat 50 mg fenylalaninu nebo méně na 100 g suchého produktu (což odpovídá 1 g proteinu na 100 g). U ovoce a zeleniny (kromě brambor) má být obsah méně než 75 mg fenylalaninu na 100 g. (Van Spronsen, 2017)

- **Potraviny a suroviny lze z hlediska obsahu Phe rozdělit do tří kategorií:**

- 1) **vysoký** obsah Phe – mléko, mléčné výrobky, maso, masné výrobky, vejce, luštěniny, ryby, luštěniny, pečivo, těstoviny, umělé sladidlo Aspartam
- 2) **střední** obsah Phe – brambory, některé druhy ovoce, zeleniny, houby, rýže
- 3) **nízký** obsah Phe – speciální nízkobílkovinné potraviny, většina druhů ovoce a zeleniny, med, sirupy slazené cukrem, tuky, margaríny, oleje, sádlo, máslo, cukr a cukrovinky.

Dovolené druhy ovoce a zeleniny (do 50 mg fenylalaninu v porci):

Ovoce: jablka, meruňky, grepy, angrešt, citrony, mandarinky, broskve, třešně, hrušky, švestky, maliny, hrozinky

Zelenina: cibule, petržel, tykev, houby, salát mrkev, pórek, rajče, fazole, zelí, květák

Vyšší množství fenylalaninu nalezneme v banánech, datlích, sušených meruňkách, červené řepě. (Puda, 2012)

Potraviny, suroviny s vyznačeným obsahem Phe jsou součástí vyhlášky č. 46/2014 Sb. „o potravinách určených pro zvláštní výživu a o způsobu jejich použití“. Potraviny bez Phe jsou v části 6, § 16 – potraviny bez fenylalaninu, § 17 – označování potravin bez fenylalaninu. (Vyhláška

č.46/2014 Sb. ze dne 31. března 2014, o potravinách určených pro zvláštní výživu a o způsobu jejich použití)

- **Aminokyselinové preparáty (směsi aminokyselin bez Phe)**

Potraviny pro zvláštní lékařské účely. Přípravky se nabízejí s příchutí či bez příchuti, ve formě prášku, tablet, nebo již připravené (roztoky, gely). (Čechák, 2001)

Na trhu jsou dostupné dvě formy těchto preparátů, základní preparáty jsou sypké, které mají specifické organoleptické vlastnosti (400–500 g balení). Tyto směsi aminokyselin v prášku jsou obohacené o vitaminy, minerální látky a stopové prvky a některé o cukry a tuky. Druhou formou jsou dávkované přípravky, již hotové s odpovídajícím složením dle věku, dodávají se v práškové nebo tekuté formě, jsou většinou ochucené. Preparáty plní funkci hlavního zdroje bílkovin ve výživě při PKU. V kombinaci s povolenými potravinami zajišťují plnohodnotnou stravu. Jsou ordinovány na základě denní potřeby bílkovin, věku a hmotnosti, přípravky se velmi rychle vstřebávají do krve, proto je vhodné jejich užití po jídle. Aminokyselinové doplňky by měly být podávány rovnoměrně, alespoň třikrát v průběhu dne, aby se minimalizovalo kolísání variability fenylalaninu v krvi. Směsi je třeba rozmíchat v dostatečném množství tekutiny. (Van Spronsen, 2017)

Příkladem těchto preparátů je Milupa PKU (PRIMA, SECUNDA, ADVANTIA) od firmy Danone, která se svými přípravky stala nejprodávanější na trhu v roce 2015.

1–8 let: Milupa PKU 1 prima

8–15 let: Milupa PKU 2 secunda

15+: Milupa PKU 3 advanta (National PKU Alliance, 2011)

Aminokyselinové doplňky mohou způsobit gastrointestinální obtíže (bolesti břicha, průjem, zácpa) u malých dětí. U dospělých pacientů byl celoživotní vyšší příjem

aminokyselinových doplňků spojen s proteinurií a sníženou glomerulární filtrací. (Van Spronsen, 2017)

- **Mateřské mléko a mléčné formule**

Mateřské mléko je zdrojem Phe, u kojených dětí s PKU je podáváno určité množství mateřského mléka. U nekojených dětí se jedná o určité množství mléčné formule a k zajištění potřebného množství aminokyselin a dalších nezbytných živin se podávají preparáty bez Phe.

2.6.6 Dieta dle věku dítěte

Zahájení diety

U dědičných metabolických poruch zachycených z novorozeneckého screeningu je novorozenec hospitalizován a hned započne dieta.

Hladina fenylalaninu v krvi koreluje s rozsahem energetického příjmu v průběhu několika dnů. Hodnota fenylalaninu v krvi je tedy zpočátku vysoká, pro její snížení je nutné fenylalanin ve stravě vynechat. První 2–3 dny většinou dítě nesmí pít mateřské mléko ani jinou mléčnou formuli s obsahem fenylalaninu. Dítěti se podávají aminokyselinové směsi bez fenylalaninu. Složením jsou velmi podobné základní iniciální kojenecké mléčné formulí. Další dny se opět začíná s částečným kojením. Realizace diety je poměrně jednoduchý algoritmus, skládající se z mateřského mléka nebo mléčné formule a dietního preparátu určeného pro děti od 0 do 1 roku života. Po dimisi dítěte rodiče dochází do ambulance na kontroly a probíhají edukace nutričním terapeutem. Rodiče jsou zpočátku vedeni nutričními terapeuty a obdrží přesné rozpisy stravy. Později přebírají realizaci diety a pracují samostatně na základě instrukcí lékaře a nutričního terapeuta.

Je důležité udržet hladinu fenylalaninu dítěte v bezpečném rozsahu, ani příliš vysoko, ani příliš nízko. Cílový rozsah závisí na jeho věku. Pro miminka je cílem udržet hladinu fenylalaninu v krvi nad 120 $\mu\text{mol/l}$ a pod 360 $\mu\text{mol/l}$. Každý pacient s PKU má hladinu mimo cílové rozmezí čas od času, například při nachlazení nebo jiném onemocnění.

Hladina fenylalaninu v krvi se obvykle měří každý týden u nejmenších dětí s PKU. Pokud je hladina mimo cílený rozsah, dojde k úpravě v dietě. (National PKU Alliance, 2011)

Strava kojence bývá přirozeně obohacována o příkrmy ve věku 4–6 měsíců dítěte. Dětem s PKU je od 5. měsíce věku doporučováno do stravy postupně zavádět zeleninu, ovoce, brambory, rýži a máslo. Strava obsahující fenylalanin musí být přepočítávána na množství fenylalaninu a vážena dle individuální tolerance.

Dieta se mění individuálně, dle věku dítěte, pohlaví, tělesné hmotnosti a tolerance fenylalaninu. V této fázi je dítě i nadále kojeno mateřským mlékem nebo dostává mléka kojenecká, aby bylo dosaženo dostatečného denního příjmu fenylalaninu.

Ve druhém roce dítě začne dostávat koncentrované směsi aminokyselin bez fenylalaninu. Dítě postupně přijímá více tuhé stravy, dochází k postupnému vynechávání mléka. I nadále však dítě vyžaduje náhradu bílkovin v aminokyselinovém preparátu.

Dítěti je třeba podávat potraviny s nízkým obsahem bílkovin. Patří mezi ně speciální chléb, sušenky, těstoviny atd. Speciální potraviny a suroviny bez fenylalaninu nabízí v České republice pouze dva výrobci – Pova Poděbrady a Vitana, v Evropě působí kolem dvaceti výrobců speciálních nízkobílkovinných potravin. (Puda, 2012)

Předškolní věk a mladší školní věk

Výživa by měla zajišťovat zdravý růst a vývoj. Dítě se začíná stravovat i mimo domov, proto je velmi důležité ho poučit o zásadách diety.

Strava by měla být pestrá. Postupným zařazováním nových pokrmů se může předejít pozdější vybíravosti dítěte. Z psychologického hlediska je dané věkové období významné. Nevládnutá výchova ze strany rodičů by se mohla promítnout ve starším věku. Rodina by měla jíst společně u jednoho stolu, před dítětem by se neměla schovávat „zakázaná“ jídla, musí se naučit přijmout svou dietu. Strava je podávána minimálně v pěti denních porcích, společně je základem stravy aminokyselinový preparát, jehož množství je stanoveno lékařem. Důležité je také

kontrolovat příjem cukrovinek, kterými se děti mnohdy „dojídají“, protože se jedná o dietu s vyšším příjmem sacharidů z nízkobílkovinných potravin. Děti s PKU mají poté vyšší predispozice k rozvoji obezity a kazivosti zubů.

Školní stravování dětí, žáků, studentů a dalších osob je stanoveno ve vyhlášce č. 107/2005 Sb., o školním stravování. Stravování osob se speciálními dietními potřebami, mezi které pacienti s PKU patří, bylo legislativně ošetřeno v novele z roku 2015, která umožňuje školní stravování (ve spolupráci s nutričním terapeutem) v dietním režimu.

Dítě je pravidelně kontrolováno: měření výšky, hmotnosti a nutriční hodnocení jako prevence změn v somatickém vývoji. Hodnotí se také psychosociální vývoj. (National PKU Alliance, 2011)

2.6.7 Pravidelné testy krve

Fenylalanin (Phe) jako základní aminokyselina, podléhá pravidelnému testování koncentrace v krvi jako nejdůležitější faktor pro řízení léčby.

Testy se tedy provádějí pravidelně pomocí kapky krve přenesené na speciální kartičky nebo ze žilních odběrů.

Je doporučováno monitorovat hodnoty Phe v krvi především v obdobích zvýšeného anabolismu: rané dětství, dětství a dospívání, těhotenství. Americká národní organizace pro zdraví (The National Institute of Health) doporučuje hodnocení hladin fenylalaninu v krvi na týdenní bázi v prvním roce života. V režimu dvou týdnů pak až do věku 13 let. V období dospívání až do dospělosti v měsíčních intervalech. Je třeba se vyvarovat příliš nízké koncentrace Phe v krvi, což by vedlo k projevům závažné kožní léze, letargie, anorexie, podvýživy, průjmu, anémie, hypoalbuminemie, a dokonce i ke smrti. (National PKU Alliance, 2011)

2.7 Délka trvání léčby

Studie prokázaly horší hladiny fenylalaninu v krvi u dospívajících pacientů ve srovnání s mladšími pacienty. Nyní se doporučuje, aby lidé s PKU zůstali na své stravě po celý život. Navzdory těmto doporučením se mnoho dospělých s PKU rozhodne zastavit dietní léčbu. Někteří si stěžují na letargie, podrážděnost nebo

nízkou schopnost koncentrace, když mají vysokou hladinu fenylalaninu v krvi. Zatím jen málo z těchto lidí dosáhlo věku více než 40 let. Nicméně průzkumy naznačují, že při pokračování diety v dospělosti je kvalita života normální. Dále také poukazují na zlepšení kvality života související s návratem k dietě při předchozím ukončení léčby PKU. (Van Spronsen, 2017) Nálezy na mozku vykazují některé změny u dospělých s vysokými hladinami fenylalaninu v krvi. Naštěstí se nezdá, že by tyto změny mohly způsobit vážné problémy.

Dospělí s PKU by měli pravidelně navštěvovat své lékaře, především kvůli kontrole hodnot vitamínů a minerálů. Tyto návštěvy také umožňují držet krok s vývojem v léčbě a výzkumem. (Van Spronsen, 2017)

2.8 Multidisciplinární péče

K optimální péči o pacienty s PKU přispívají specializovaná centra (dvě v Praze a jedno v Brně) a jejich týmy pracovníků. Multidisciplinární týmy se většinou skládají ze specialisty na metabolická onemocnění, pediatra, neurologa, lékařského genetika, nutričního terapeuta, všeobecné sestry a psychologa. S centrem spolupracuje biochemická laboratoř, která zajišťuje vyšetření aminokyselin a molekulárně-genetická laboratoř, ve které se vyšetřuje PAH gen.

Zejména nutriční terapeut má celou řadu klíčových rolí v rámci multidisciplinárního týmu, včetně shromažďování informací o stravovacím chování, a na podporu rozhodování v léčbě.

Praktický dětský lékař by měl sledovat kognitivní i somatický vývoj dítěte, časně léčit infekty, aby nedocházelo ke katabolickým stavům.

Metody péče jsou navrženy tak, aby se zabránilo rozvoji klinických příznaků PKU, zejména neuropsychologických deficitů. Je proto důležité, aby všichni pacienti měli přístup ke všem členům multidisciplinárního týmu po celou dobu jejich péče, včetně psychologa.

Také rodina, jako nejdůležitější místo socializace dítěte, by měla poskytnout dítěti bezpečné zázemí a domov. Odpovědnost za zdraví nezletilého dítěte mají dle nastavené legislativy do nabytí zletilosti rodiče. Nejinak je tomu i v případě terapie dítěte se vzácným metabolickým onemocněním.

Rodičovská odpovědnost zahrnuje péči o jeho zdraví, jeho tělesný, citový, rozumový a mravní vývoj, také zajišťování výchovy a vzdělání. (Zákon č. 89/2012 Sb. - Občanský zákoník)

3 Vývojová psychologie dítěte

Psychický vývoj jedince je dán interakcí genetických a psychosociálních vlivů a prochází proměnou způsobu prožívání, uvažování i chování. Znalost vývoje přispívá k lepšímu porozumění a vytvoření reálného očekávání či přiměřenému chování k dětem různého věku. Vývojová psychologie tak přináší informace o možnostech a předpokladech (kompetencích), ale také o psychických potřebách, které mohou ovlivňovat dětské prožívání a chování. (Vágnerová, 2005)

3.1 Periodizace dětského věku

Pro **prenatální vývoj** je důležité spojení s mateřským organismem. V tomto období se vytvářejí potřebné předpoklady pro budoucí samostatný vývoj plodu. Plod dovede reagovat na různé smyslové, taktilně-kinestetické a sluchové podněty.

Období adaptace přichází v **novorozeneckém období**. Novorozenec je vybaven základními reflexy, rozvoj jeho chování a schopnosti učení závisí na přiměřeném přísunu podnětů a prostřednictvím sociální interakce.

V **kojeneckém období** je dominujícím prvkem mezilidská interakce, tedy socializace jako prostředek učení. Matka je ústřední postavou v interakci s dítětem, funguje jako zrcadlo a poskytuje mu zpětnou vazbu. Mezi 6. a 9. měsícem teprve dítě začne odlišovat matku od ostatních lidí. Na konci tohoto období dítě začíná chápat kontinuitu vlastní bytosti, odlišené od okolního světa.

K postupnému osamostatňování a odpoutávání z vazby na matku dochází v **batolecím období**. Je důležité, aby si dítě upevnilo potřebu emancipace, stability a získalo důvěru a mohlo tak rozvinout své schopnosti. Osamostatňování souvisí s rozvojem komunikace, kterou se učí nápodobou. Dítě se seznamuje s pravidly, které usnadňují orientaci ve světě.

Významným sociálním mezníkem je zařazení dítěte do mateřské školy. Socializace sice stále probíhá v rodině, **předškolák** se však musí přizpůsobovat požadavkům jiného sociálního prostředí. Dochází k rozvoji prosociálního chování, děti si osvojují základní normy chování. Důležitým prvkem je odměna, tedy ocenění za žádoucí způsoby chování, s nimiž se postupně děti ztotožňují. Rodiče

zastávají roli vzorů, s nimiž se děti identifikují, vazby však již povolují, protože dochází k přípravě na život ve společnosti.

Školní věk je rozdělován na raný (přibližně od 6–7 let), střední (od 8–12 let) a starší (období 2. stupně základní školy, do 15 let). Období je chápáno jako oficiální vstup do společnosti, dítě získává roli žáka a spolužáka. Od dítěte se očekává, že bude respektovat určité normy a bude se chovat požadovaným způsobem. (Vágnerová, 2005)

Období dospívání je fází hledání a vytváření vlastní identity. Člověk se definuje tím, ke komu patří, ať už se jedná o rodiče či o vrstevnickou skupinu, což je součástí identity ve vztahu k jiným lidem. (Vágnerová, 2005) Adolescent je rovněž velmi zranitelný a citově labilní se sníženou odolností vůči stresu. Dítě je třeba respektovat a připomínat mu smysl terapie, protože pro pozdější zvládnání nemoci je tento krok rozhodující. (Vágnerová, 2005), (Michalík, 2012a)

3.2 Socializační činitelé

Psychický vývoj dítěte je zásadním způsobem ovlivněn rodinou jako nejvýznamnější sociální skupinou. Rodina dítěti poskytuje základní zkušenosti, je zdrojem jistoty, bezpečí a ovlivňuje dítě biologicky i sociálně. Rodinné prostředí má vliv na rozvoj kompetencí, které považuje za důležité, cíleně nejsou rozvíjeny takové, které za důležité považovány nejsou. Rodiče by měli své dítě vést k samostatnosti, například pochvalou, když dělá činnost samo, bez potřeby pomoci.

Dalším socializačním činitelem je vrstevnická skupina. Mezilidské vztahy jsou považovány za důležité, naplnění této sociální zkušenosti je důležité již od dětství, kdy dochází k jejich fixování. Sociální zkušenosti jsou poté dále přenášeny do dalších vývojových fází.

Významnou institucí a dalším zástupcem socializačního činitele je škola. Rozvíjí nejen poznávací schopnosti a dovednosti, ale také modifikuje rozvoj určitých osobnostních vlastností. (Vágnerová, 2005)

3.3 Vývoj učení, základních schopností a dovedností

Realizace psychického vývoje je určena dědičností a působením vnějších vlivů. Genetika předurčuje proces zrání, tedy posloupnost změn, které připravují jedince k rozvoji. Zrání podléhá časovému programu, vymezuje možnosti učení a vytváří hranici mezi jednotlivými vývojovými fázemi. Proces vývoje provází kritická období, mezi které patří například první roky života, období osamostatňování v batolecím věku, fáze rozvoje logického myšlení na počátku školního věku či období dospívání.

Učíme se na základě vlastní zkušenosti nebo zprostředkovaně, výsledky učení však nemají trvalý charakter, mohou být ovlivňovány novými zkušenostmi. (Vágnerová, 2005)

Předškolní věk

Dítě zakončilo etapu, kdy se naučilo chodit. Ve věku 3 let přichází období, které ovlivní místo, jež dítě zaujme ve společenství vrstevníků. Projeví se jeho větší zručnost v rychle narůstající soběstačnosti. Při kresbě se uplatní rychlý růst jeho rozumového pochopení světa. Zachycení znázorněného předmětu je od věku 3 let do věku 6 let značně odlišné, s každým rokem kresba více odpovídá předem stanovené představě, je mnohem detailnější.

Vývoj řeči umožňuje růst poznatků, především o sobě a okolním světě. Rychlý růst poznatků o světě věcí a lidí probíhá kolem 5 let, a v tomto období už dítě dokáže podat jednoduchou definici známých věcí.

Důležitým mezníkem předškolního období je účinné užívání řeči k regulaci svého chování. Dítě je schopno dle A. R. Lutji řídit své chování podle slovní instrukce od 3 let, zprvu je opakuje, později reaguje bez opakování instrukce. Dítě se dostává na úroveň názorového myšlení, uvažuje tedy v celostních pojmech.

Dalším důležitým pokrokem předškoláka je potřeba „práce“, již ve 4 letech dítě rádo „pomáhá“, což je příznivé období pro zapojení dítěte do terapie (přípravě diety). (Langmeier, 2006)

Vstup do školy

Se vstupem do školy nastává náhlá změna v životě dítěte. Stoupají nároky na vzdělání a pracovní výkonnost. Dítě začíná chápat svět realisticky a logicky myslet o konkrétních věcech a při každodenních činnostech.

Dítě se ocitá ve školní třídě, tedy vrstevnické skupině, diferencuje si tak schopnost sociálního porozumění s nárůstem seberealizace, která je důsledkem lepšího porozumění svým vlastním pocitům a současně bere ohled na požadavky a postoje sociálního prostředí. (Langmeier, 2006)

4 Edukace dítěte

„Co slyším, to zapomenu. Co vidím, to si zapamatuji. Co si vyzkouším, tomu rozumím.“ (Konfucius)

Výraz edukace je ekvivalentem pojmů „výchova a vzdělávání“, je odvozen z latinského slova *educō, educare* (vést vpřed, vychovávat). Edukací rozumíme výchovu a vzdělávání jedince. (Juřeníková, 2010)

Edukace zaměřená na podporu zdraví a na předcházení vzniku nemocí ovlivňuje již vzniklé onemocnění a zamezuje komplikacím. Je prostředkem aktivního přístupu k životu, zdravému životnímu stylu, zaměřuje se na osvětu a výchovu. (Svěráková, 2012)

S edukací dítěte je třeba začít již při rozvoji prosociálního chování. Využití předškolního věku, pro který je typická zvědavost, se jeví jako dobrý odrazový můstek k efektivní edukaci. Dítě se snaží rozumět světu a také fungování vlastního těla. Vysvětlování a dostatečné informování je nezbytné pro daný věk, v případě selhání by mohlo dojít k celoživotním pocitům méněcennosti jedince. Dítěti je důležité říkat pravdu pro vytvoření pevné důvěry. (Michalík, 2012a)

S nástupem do školy, tedy v mladším školním věku (6–7 let) se dítě rozvíjí v kolektivu, dosahuje výkonů a mimo to soupeří s druhými dětmi. Vytváří skupiny vrstevníků, nemělo by tedy zůstat separováno. Dítě se stává odpovědnější a postupně přebírá rozhodování za léčbu (v dietě) od svých rodičů. Odpoutávání od rodičů bývá často ztíženo právě u dětí s chronickým onemocněním, důvodem může být celoživotní role pacientů, se kterou přebírají rovněž roli závislou. (Vágnerová, 2005)

4.1 Cílová skupina edukace

Předškolní věk

Dítě stabilizuje vlastní pozici ve světě. Jeho poznání pomáhá představivost a intuitivní uvažování. Uvažování a prožívání se řídí jednoznačnými pravidly, které odpovídají pohádce. Paměť má v daném období sociálně emoční význam, proto je důležité dětem řádně formulovat, říkat pravdu a sdílet s nimi společné zážitky. Děti nově pociťují vinu, která je spojena s morálním chováním.

Jedná se o kritický věk, především v souvislosti s tím, jak děti udržují správnou metabolickou kontrolu. S dítětem je třeba mluvit o PKU, a i když zatím nemůže pochopit, proč toto onemocnění má a ostatní ne, mělo by vědět, že to není jeho vinnou.

U dětí v tomto věku se vyvíjí rostoucí smysl pro nezávislost a někdy se pokoušejí získat kontrolu nad svou léčbou tím, že zpochybňují pravidla a omezení, která řídí rodiče. U dětí s PKU to může znamenat námitky proti jejich stravě. Děti mohou chtít potraviny, které nejsou slučitelné s jejich dietou.

Je důležité, aby rodiče pochopili pocity svého dítěte a posílili ho v přesvědčení, že je zdravé, protože dodržuje léčebný plán ve stravě a bude tak schopné dělat to co chce. (Langmeier, 2006)

Mladší (raný) školní věk

V tomto věku dítě expanduje mimo rodinný život. Navazuje vztahy s vrstevníky, učiteli, trenéry a podobné. Dětský svět se začíná rozšiřovat a děti tráví více času se svými přáteli. Během této doby jsou důležité sociální kontakty, některé děti se mohou cítit díky svému onemocnění sociálně izolované. Stoupají také nároky na děti ve škole. U dětí se rozvíjí schopnost aplikovat logiku k řešení konkrétních problémů. Rodiče potom mohou pomoci podpořit danou dovednost.

Setkávají se s novými a lákavými potravinami, proto není neobvyklé, že děti v tomto věku porušují léčbu. Z tohoto důvodu je obzvláště důležité, aby je rodiče i nadále podporovali. Dítě je již do diety plně zainteresováno, proto dodržování diety mimo dohled rodičů, především ve škole, je velmi důležité. Dítě pokračuje v procesu zvládnání PKU, rodina musí rozvíjet jeho kompetence a sebedůvěru, kterou si ponese během svého života. (Langmeier, 2006)

4.2 Účel edukace

„Cílem edukace je vybavit jedince tak, aby se uměl správně rozhodovat v situacích, které ovlivňují jeho zdraví a pocit pohody, rozšiřoval si vědomosti,

utvářel si životní postoje, hodnoty a názory (případně je měnil) a rovněž aby si osvojoval správné dovednosti a činnosti.“ (Kuberová, 2010, s. 32)

Chronicky nemocné děti přebírají odpovědnost za vedení své terapie postupně až v průběhu adolescence, pod pravidelnou kontrolou svých zákonných zástupců. Důležitým předpokladem je včasná edukace v útlém věku, která vždy vytváří základ pro nástup nezávislosti v období následujícím.

Vzácné metabolické onemocnění zůstává při dodržování léčby bezpříznakové. Přestože není doprovázeno bolestmi ani jinými obtížemi, léčba vyžaduje určitá omezení. Mezi tato omezení patří především odlišnost přípravy a konzumace stravy a nutnost dodržování léčebných postupů, jako jsou pravidelné kontroly a vyšetření.

Především správné informace o potravinách je důležité. Děti jsou přirozeně zvědavé. Začátek edukace o nemoci a dietě (přípravě stravy) je na místě již od útlého věku. Děti se tak naučí identifikovat potraviny a jak je začlenit do stravy. Když se dítě začne učit počítat, může pomáhat s propočtem příjmu bílkovin formou hry. Je lepší mluvit o potravinách s „vysokým obsahem bílkovin“ jako o „špatných“ nebo „zlobivých“. Dítě by se mělo s růstem věku podílet na řízení diety. Mělo by pochopit, že tento způsob stravování vede k tomu, aby zůstalo zdravé. Dítě by mělo zapojit do přípravy svého jídla, které vypadá podobně pro zbytek rodiny. (Bartoňová, 2008)

Je důležité mít na paměti:

- Pokud se dítě dobře vyrovná s PKU, pak bude mít lepší šanci na přijetí dietoterapie.
- Promluví-li rodina s dítětem brzy, stane se léčba součástí každodenního života.
- Dítě musí vědět, že není samo, je mnoho dalších lidí, kteří dodržují speciální dietu, příhodné je setkání s ostatními dětmi s PKU na klinice nebo na akcích.

Dodržování diety souvisí také s příjmem preparátů aminokyselin, dítě musí pochopit nezbytnost těchto přípravků ve stravě, bude „dobře růst a zůstane zdravé“. Podporou by mohla být řada pozitivních výzev.

Dieta spočívá ve spotřebě potravin povolených a v restrikci potravin zakázaných. Při rozlišování daných potravin mohou pomoci různé zábavné hry, při kterých si dítě osvojí základy diety. Například rozdělení potravin dle barev na semaforu. Zelená pole znamenají tedy potraviny, které jsou s nízkým obsahem bílkovin/fenylalaninu, svobodné množství příjmu. Žlutá pole, potraviny, které jsou v pořádku pro konzumaci v měřených veličinách – toto množství proteinu se počítá v gramech. Červená pole zahrnují potraviny, které mají vysoký obsah bílkovin a je nutné se jim vyhnout. Děti znají semafor a snadno pochopí, co patří mezi „zelené“ potraviny nebo „červené“ potraviny. (National PKU Alliance, 2011), (Teaching Your Child About PKU, 2015)

Praktická část

5 Edukační materiál pro děti předškolního a mladšího školního věku

„Na dobrém počátku všechno záleží.“ (J. A. Komenský)

5.1 Cíle práce

Cílem práce je vytvoření edukačního materiálu pro děti ve věku 4–7 let s fenylketonurií. Má být vytvořen tak, aby se dítě snáze orientovalo v poruše metabolismu, která jeho život provází a bylo pak schopné aktivní spolupráce při terapii.

Tato publikace pro děti s fenylketonurií bude sloužit k:

- 1) pomoci rodinám, aby snáze zvládly onemocnění dítěte s metabolickou poruchou
- 2) vytvoření základních návyků léčebného postupu již v předškolním a mladším školním věku dítěte
- 3) aktivnímu zapojení dítěte do terapie a podnícení jeho zájmu a účasti při léčbě.

5.2 Východiska pro tvorbu edukačního materiálu

Dětství patří mezi nejdůležitější období v životě člověka, a tím více pro dětské pacienty s fenylketonurií, pro něž jde o kritické období při zvládání tohoto závažného onemocnění během celého života.

Práce vychází z předpokladu, že léčenou fenylketonurii nedoprovází klinické projevy, zůstává bezpříznakově němá, není doprovázena bolestmi a nevyžaduje omezení aktivity. Léčené dítě by (i v kolektivu vrstevníků) mohlo nabývat pocitu, že je zdravé a nepotřebuje zvláštní režim. Bez pochopení specifík svého života by mohlo (i v pozdějším věku) odmítat léčbu.

Pro předškolní a mladší školní věk je příznačná zvědavost, učení, iniciativa a rozvoj myšlení. Vhodně navržený materiál může dítěti názorně a hravou formou vysvětlit, co se v jeho těle (které už si dostatečně uvědomuje) děje, které

potravinu může (a v jakém množství) přijímat a dokáže tyto informace aktivně předat vrstevníkům.

5.3 Plán přípravy edukačního materiálu

- září až listopad 2016 – studium teoretických pramenů, analýza vyhledaných materiálů
- prosinec 2016 až duben 2017 – odborná praxe na pracovišti Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, konzultace s nutriční terapeutkou Janou Komárkovou, as. MUDr. Renátou Pazdírkovou a na 3 LF UK s Mgr. Petrou Sedlářovou
- leden až květen 2017 – příprava a tvorba ilustrovaného edukačního materiálu, zpracování finální podoby bakalářské práce
- červen 2017 – obhajoba bakalářské práce

5.4 Zdroje pro přípravu edukačního materiálu

V procesu vyhledávání jsem našla domácí i zahraniční elektronické zdroje týkající se edukační činnosti ve správě metabolických ambulancí při nemocnicích či organizací zabývajících se dětmi s fenylketonurií.

Za příklad stojí britská Národní společnost fenylketonurie (NSPKU), která na svých webových stránkách (<http://www.nspku.org/>) zveřejňuje instituce a organizace zabývajících se problematikou fenylketonurie po celém světě. Společnost publikuje vzdělávací materiály týkající se PKU.

U nás působí tato organizace pod názvem Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s., a sdílí poznatky o PKU na webových stránkách <http://www.nspku.cz/>. Metabolická pracoviště, která soustřeďují pacienty s PKU v České republice a soustavně se zabývají problematikou vzácného onemocnění se nacházejí při Fakultní nemocnici Královské Vinohrady, Všeobecné fakultní nemocnici Praha a Fakultní nemocnici Brno.

5.4.1 Světové organizace na podporu PKU a jejich aktivity a publikace

University of Washington The Cristine M. Trahms Program for Phenylketonuria

Program Cristine M. Trahmsové pro fenylketonurii na Univerzitě ve Washingtonu je tvořen týmem zkušených zdravotníků. Dohromady tento tým poskytuje služby pro lidi s PKU a pro jejich rodinné příslušníky ve státě Washington.

- ***PKU Education Curriculum*** – osnovy jsou navrženy Cristine M. Trahmsovou a obsahují řadu poutavých a zábavných lekcí. Jsou zaměřené na určité věkové skupiny, které učí základní dovednosti pro soužití s PKU. Jsou zde identifikovány potraviny jako „ano“ a „ne“, je zahrnut výpočet Phe a historie PKU.
- Webové stránky dostupné na <https://depts.washington.edu/pku/index.html> nabízejí vzdělávání rozdělené do osnov dle věkových skupin.

National PKU Alliance (NPKUA) ve Spojených státech

Národní Aliance PKU je nezisková organizace, která se snaží zlepšit životy rodin a osob spojených s PKU prostřednictvím výzkumu, podpory a vzdělávání.

- ***My PKU Binder*** – komplexní manuál pro efektivní řízení PKU. Materiál zahrnuje nejnovější a nejlepší nápady při léčbě PKU od narození do dospělosti. Publikace by měla vést k pochopení PKU, co očekávat v různých fázích života a kam se obrátit pro podporu či pomoc.
- ***PKU and the Brain*** – materiál zaměřený na kognitivní, psychologické a behaviorální hodnocení založené na důkazech změněné funkce mozku při PKU.

Nemocnice Children's Memorial Hospital ve Spojených státech

Spolupracuje s národní aliancí fenylketonuriků NPKUA a podílí se na tvorbě vzdělávacích materiálů.

Sdružení New England Consortium of Metabolic Programs ve Spojených státech

Zabývá se tvorbou metabolických programů a sdružuje zdravotnické pracovníky na všech úrovních. Pracovníci se tak podílejí na identifikaci a léčení jedinců s metabolickými poruchami.

- Dostupné edukační materiály z: <http://newenglandconsortium.org/for-professionals/teachers-resources/educators-guide-to-pku/>

Boston Children's Hospital

Spolupracuje se sdružením New England Consortium of Metabolic Programs.

- Materiály jsou jednoduše nakreslené a vystihují základní problematiku onemocnění.

NS PKU ve Spojeném království Velké Británie a Severního Irska

Organizace vytváří řadu propracovaných edukačních materiálů.

- **Joe's Story** – ilustrovaná knížka napsaná pro celou rodinu.
- **Granny's Guide** – brožurka psaná pro rodiny a jejich přátele, aby získaly základní znalosti o stravě při PKU
- **Learn with Bristles** (jak mít zdravé a šťastné zuby) – leták, zaměřený na děti, říká jim, jak se starat o své zuby, pomáhá dětem pochopit, jak je společně s dodržováním diety důležitá péče o zuby.
- **PKU by Faith** – barevná, ilustrovaná publikace o 16 stránkách pro děti s PKU, k dispozici za poplatek v tištěné podobě
- **The Pictorial Guide to Low Protein Foods** – obrazová příručka k potravinám s nízkým obsahem bílkovin zaměřená na ty, pro které jsou fotografie jednodušší než slova.
- Výsledné práce obsahují jednoduché nákresy a jsou pro děti snadno pochopitelné. Dostupné z <http://www.nspku.org/>

DIG PKU e. V. (Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie (PKU) und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen e.V.)

Svépomocná organizace v Německu, kde všichni pacienti mají bez překážek přístup k optimální léčbě bez ohledu na věk, pohlaví, místo narození a společenské či ekonomické zázemí nebo životní situace. Jejich cílem je, aby pacienti nebyli omezení ve svém osobním, duševním a sociálním rozvoji a mohli vést zdravý život s plnou účastí ve společnosti.

- *Flyer "PKU – Erstinformationen für Eltern"* (materiál zveřejněný na webových stránkách <https://www.dig-pku.de/> shrnuje základní poznatky o metabolickém onemocnění a cílovou skupinou materiálu jsou spíše rodiče nemocných dětí).

5.4.2 Organizace na podporu PKU spojené s Českou republikou

Evropská společnost pro fenylketonurii a další poruchy (European Society for Phenylketonuria and Allied Disorders Treated as Phenylketonuria)

Organizace soustřeďuje 39 národních a regionálních sdružení z 30 zemí založených pacienty s PKU a jejich rodiči. ESPKU každoročně pořádá evropskou konferenci. S pomocí sponzorů E. S. PKU odborníci v Evropě pracují na pokynech, které zahrnují jednotný přístup při léčbě PKU v Evropě. Společnost je dostupná na webu <http://www.espku.org/>

- *International PKU Day* – každoroční evropská konference (pacienti, rodiče i lékaři). Mezi zasedáními je dostatek času na seznámení rodin, pacientů a sdílení vlastních zkušeností. Mezinárodního dne se účastní regionální, národní nebo mezinárodní sdružení, fyzické osoby, jako jsou pacienti a jejich příbuzní, poskytovatelé zdravotní péče, veřejné subjekty, jako jsou pojišťovny a výrobci potravin v oblasti PKU. Akce oslovuje širokou veřejnost a zvyšuje povědomí o tomto onemocnění. Ve svém logu má pás, který symbolizuje celosvětovou solidaritu pacientů s PKU a jejich touhu po vnímání veřejnosti. Dostupné z <http://www.pkuday.org/>

Národní sdružení PKU a jiných dědičných metabolických poruch

Národní organizace Národní sdružení PKU a jiných DMP je neziskovou organizací pro podporu pacientů s PKU a jiných DMP z celé České republiky. Cílem sdružení je pomáhat pacientům s PKU a jejich rodinám ve všech aspektech každodenního života, spolupodílet se na zvyšování kvality a mírnit negativní sociální a zdravotní důsledky tohoto onemocnění. Sdružení je členem mezinárodní organizace ESPKU. (Blau, 2010)

Nezisková organizace je dostupná na webu <http://www.nspku.cz/>.

Aktivity: Edukační kurzy vaření podle PKU diety, víkendová setkání rodičů a dětí s PKU a jinými DMP, Mikulášské besídky, vydává informační časopis Metabolík.

Rodiče mohou společně sdílet své zkušenosti ve facebookové skupině <https://www.facebook.com/NarodniSdruzeniPkuAJinychDmp>

Centrum PKU Vinohrady

Ambulance pro léčbu PKU na svých stránkách (<http://www.espku.cz/>) sdílí řadu odborných informací pro rodiče, děti a dospělé s PKU. Pořádá akce zaměřené na život s PKU. Patří mezi ně například kurzy vaření PKU diety, edukační kurzy pro rodiče dětí s PKU, letní tábory pro děti.

Nutricia Metabolics: Svět PKU

Stránky jsou určeny pro osoby s PKU (<https://www.svet-pku.cz/>). Obsahují aktuality ve světě PKU týkající se produktů, akcí, soutěží pro rodiče, děti a dospělé. Vytváří řadu online programů na podporu léčby PKU pro malé děti, školáky, teenagery a dospělé. Jedním z nich je **PKU+**, který podporuje dodržování nízkobílkovinné diety. V programu PKU+ se za různé aktivity sbírají body, které zlevňují pozdější nákup nízkobílkovinných produktů. Na stránkách jsou dostupné recepty, prostor je i pro vlastní tvorbu, návštěvníci stránek tak mohou společně sdílet své nápady. Program PKU+ není limitován věkem, může se zapojit každý s PKU.

Facebook: Svět PKU – fenylketonurie

Ve skupině <https://www.facebook.com/svet.pku/> jsou sdíleny nadcházející aktivity organizací a center zabývajících se problematikou PKU. Své postřehy a příběhy zde sdílí pacienti a rodiny s PKU.

5.5 Návrh edukačního materiálu pro děti ve věku 4–7 let

Edukační materiál je vytvořený jako příběh a bohatě doplněn obrázky, které se mnou navrhla Bc. Rut Junová a ilustrovala Ing. arch. Pavla Zvěřinová. Celým příběhem je dítě vedeno fiktivní postavou nemocné Fenyly a letadélka, které nemůže vzlétnout (čímž se vytváří paralela). Fenylyka radí letadélku pomocí obrázků, jak by mohlo znovu začít létat. Seznamuje ho tak se svým onemocněním PKU. Ukazuje mu, že je třeba čerpat správné palivo, tak jako ona dodržuje speciální dietu. Děti se učí, že lidé potřebují pro život vhodnou potravu, stejně jako letadélka potřebují pro létání správné palivo. Seznamují se prostřednictvím jídelního semaforu s povolenými a zakázanými druhy potravin v životě s PKU. Záměrem použití animovaného letadélka je, aby se děti naučily dodržovat léčbu a postupně přebraly „řízení“ své terapie, a také vede k pozitivnímu nahlížení na individuální stravovací povinnosti.

Vnitřní strana materiálu obsahuje cestovní pas, kterým se děti zapojují do příběhu. Je zde prostor pro vyplnění jména a vložení fotografie či nakreslení obrázku vlastníka příručky o PKU.

Fenylyka se stává ve čtyřech tematických okruzích (níže) průvodcem celého příběhu. Poslední strany vedou ke hře. Je zde pracovní list pro vyplnění vhodných oblíbených jídel v pěti denních dávkách, které dítě zakresluje do prázdných talířků (velikostně rozdělených), hrnečků a preparátů. Každý pracovní list je tedy navádí k přemýšlení nad dietou. Poslední dvojstrana je vyjmutelná. Skládá se z obrázků jídel, které děti přiřkládají k barvám na semaforu, se kterým se seznámily v kapitole o dietě. Na zadní straně je optimistická vize, v níž společně odlétají na výlet.

Materiál se skládá ze 4 kapitol:

- 1) Proč letadélko nelétá
- 2) Jak vzlétnout
- 3) Jídelní semafor
- 4) Pracovní listy

Kapitoly je možné rozdělit do 4 tematických okruhů:

V **prvním okruhu** letadélko společně s postavou Fenyilkou vypráví formou příběhu dítěti s PKU patofyziologii metabolického onemocnění. Pro vyjádření problematiky onemocnění jsou zvoleny dvě barvy: červená a zelená, prolínají se celým příběhem. Červená barva znázorňuje komplikace a poruchy při nedodržování léčebného postupu. Zelená barva pak představuje správné provádění terapie.

Druhý okruh je zaměřen na terapii PKU. Fenyilka seznamuje letadélko s vhodnými a nevhodnými druhy potravin pomocí jídelního semaforu a vysvětluje, proč musí požívat speciální aminokyselinové preparáty. Letadélku také navrhuje jako paralelu řešení jeho problému tak, že natankuje správné palivo.

Ve **třetím okruhu** je prostor pro vyplnění oblíbených pokrmů, potravin a tekutin do připravených prázdných talířků, hrnečků a preparátů, které dítě vymýšlí ve shodě s dietním postupem a do talířků zakresluje. Jídelníček je rozvržen na jeden den a rozdělen do pěti denních porcí, které zahrnují snídani, dopolední svačinu, oběd, odpolední svačinu a večeři. Talířky se od sebe liší velikostí na základě doporučeného příjmu energie v jednotlivých fázích dne.

Čtvrtý okruh je věnován „hře“, v níž dítě aplikuje poznatky o dietě do praktického nácviku s obrázkovými kartičkami potravin, které si z materiálu vystřihne. Kartičky s potravinami děti přikládají k semaforu na poslední straně materiálu. S rodiči také mohou kartičky použít jako pexeso.

Po seznámení s celým příběhem budou děti ve vztahu k onemocnění a potravinám umět:

- **smířit se svým individuálním stravovacím režimem**
- **vyjmenovat bezpečné druhy potravin v dietě**
- **rozpoznat, že jejich terapie pomáhá k tomu, aby byly zdravé a mohly vyrůst**
- **identifikovat potraviny dle barevného semaforu**

Po dokončení této činnosti budou děti schopny:

- **pochopit, že každý je jiný, zvláštní a jedinečný**
- **vysvětlit své onemocnění ostatním**
- **uvědomit si, že být odlišný není nic špatného**

Samostatný 13stránkový edukační materiál je ve formátu A5. K této práci je přiložen jako příloha.

6 Závěr

Tato práce přináší první český edukační materiál pro děti předškolního a mladšího školního věku s fenylketonurií (PKU). Jeho účelem je přispět k tomu, aby děti získaly povědomí o své nemoci. Patofyziologii PKU vykládá formou kresleného příběhu nemocné dívky Fenyly a letadélka, které nelétá, protože nemá správné palivo (analogie slouží lepšímu pochopení). Letadélko se od dívky dozvídá dietní pokyny, které vedou ke stabilizaci jejího zdravotního stavu. Materiál je interaktivní a zapojuje dítě do příběhu prostřednictvím pracovních listů, které samo vyplňuje.

Smyslem díla je uvedení pacienta s PKU do terapie v raném věku, protože toto období je stěžejní pro posílení motivace k přijetí terapie jako běžné součásti života. Jedinec prožívá různé životní události, jako je zahájení docházky do mateřské školy a později nástup do školy. Daná období jej vedou k větší autonomii. Postupně se oprostí od plné závislosti na rodičích a dostává se do kolektivu vrstevníků. Vnější podpora v terapii PKU by měla vést ke ztotožnění se s onemocněním, pochopení vlastní osobnosti jako jedinečné bytosti. Dítě by nemělo cítit pocity viny nebo trpět pocitem méněcennosti. Mělo by být neustále podporováno v terapii a přijmout ji jako svůj životní styl, nikoliv ji ztotožňovat s trestem.

7 Souhrn

Námětem této bakalářské práce je problematika metabolického onemocnění fenylketonurie (PKU). Práce je podložena teoretickými poznatky, které se vztahují k PKU. Dotýká se rovněž znalostí o dědičných metabolických poruchách a opírá se o poznatky v oblasti edukace a psychologie vývoje dítěte.

Součástí bakalářské práce je ilustrovaný edukační materiál pro děti s fenylketonurií ve věku 4–7 let. Publikace je vytvořena tak, aby posloužila rodinám dětí s fenylketonurií. Cílovou skupinu edukace jsem zvolila na základě rozvoje prosociálního chování, díky němuž si dítě utváří návyky nesoucí po celý život. Publikace by měla podpořit přirozený výběr vhodných potravin, nezbytných pro somatický a psychosociální vývoj dítěte s PKU.

Bibliografie

- BARTOŇOVÁ, Miroslava a Marie VÍTKOVÁ, 2008. *Vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami II.: Education of pupils with special educational needs II.* 1. vyd. Brno: Paido. ISBN 978-80-210-4736-5.
- ČECHÁK, P., 2001. Výsledky screeningu hyperfenylalaninemií v českých zemích v letech 1970–2000. *Česko-slovenská pediatrie*. **56**(11), 667-670.
- HONZÍK, Tomáš, 2011. Klinické příznaky dědičných metabolických poruch u dětí. *Pediatrie pro praxi*. Praha, **12**(5), 314-319.
- HYÁNEK, Josef, 2013-2017. Historie novorozeneckého screeningu v ČR. *Novorozenecký screening* [online]. [cit. 2017-04-15]. Dostupné z: <http://www.novorozeneckyscreening.cz/historie-ns-cr>
- HYÁNEK, Josef, 1991. *Dědičné metabolické poruchy: základný biochemické, klinické a genetické aspekty*. 1. vydání. Praha: Avicenum. ISBN 80-201-0064-4.
- CHRÁSTINA, P., E. KOŠTÁLOVÁ, H. PAULOVÁ et al., 2007. Experience with screening by tandem mass spectrometry in the Czech Republic. In: *The 5th European ISNS Congress in Newborn Screening, June 10–12th 2007: Abstracts book*. Reykjavík, Island, s. 41.
- JUŘENÍKOVÁ, Petra, 2010. *Zásady edukace v ošetrovatelské praxi*. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-2171-2.
- KOMÁRKOVÁ, Jana a Hana NÁGLOVÁ, 1996. *Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky*. Praha: Nadace docentky Blehové pro nemocné fenylketonurii. ISBN 80-902-2003-7.
- KOŽICH, Viktor a Jirí ZEMAN, 2010. Dědičné metabolické poruchy v pediatrii. *Postgraduální medicína*. **12**(7). ISSN 1214-7664.
- KUBEROVÁ, Helena, 2010. *Didaktika ošetrovatelství*. Praha: Portál s.r.o. ISBN 978-80-7367-684-1.
- LANGMEIER, Josef a Dana KREJČÍŘOVÁ, 2006. *Vývojová psychologie*. 2., aktualiz. vyd. Praha: Grada. Psyché (Grada). ISBN 80-247-1284-9.
- LOEBER, JG, 2007. Neonatal screening in Europe: the situation in 2004. *Journal of Inherited Metabolic Disease: Official Journal of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism*. **30**(4), 430–438. ISSN 0141-8955.
- Metodický návod k zajištění celoplošného novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče, 2009. *Věstník Ministerstva zdravotnictví České republiky*. **2009**(6), 7-14. ISSN 1211-0868.
- MICHALÍK, J. et al., 2012b. Kvalita života osob pečujících o dítě s dědičným metabolickým onemocněním. *Česko-slovenská pediatrie*. **67**(6). ISSN 384-392.
- MICHALÍK, Jan, 2012a. *Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním*. Čáslav: Studio Press pro Společnost pro MPS. ISBN 978-80-86532-28-8.
- NATIONAL PKU ALLIANCE, 2011. *PKU Handbook: A Guide for PKU from Diagnosis to Adulthood*. 126 s. Dostupné také z: <https://www.npkua.org/portals/0/pdfs/pkubinder/PKU%20Binder%202011.pdf>
- PEŠKOVÁ, Karolína a Lenka DVOŘÁKOVÁ, 2009. *Metabolická příručka: Laboratorní příručka Diagnostických laboratorí Ústavu dědičných metabolických poruch*. Praha: Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, 10 s. Dostupné také z: <http://udmp.lf1.cuni.cz/file/5695/metabolicka-prirucka-2014-kp.pdf>
- POURFARZAM, Morteza a Fouzieh ZADHOUSH, 2013. Newborn Screening for inherited metabolic disorders; news and views. *Journal of Research in Medical Sciences*. **18**(9). ISSN 801-808.

- PUDA, Radek, 2012. *Můj průvodce fenyloketonurií*. Praha: Národní sdružení PKU a jiných DMP. ISBN 978-80-260-3622-7.
- SAUDUBRAY, Jean-Marie, Isabelle DESGUERRE, Frédéric SEDEL a Christiane CHARPENTIER, 2008. Klinický přístup k dědičným metabolickým poruchám. FERNANDES, John. *Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch*. 4. vydání. Praha: Triton, s. 37-82. ISBN 978-80-7387-096-6.
- ŠVAČINA, Štěpán, 2008. *Klinická dietologie*. Vyd. 1. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-2256-6.
- SVĚŘÁKOVÁ, Marcela, 2012. *Edukační činnost sestry*. Praha: Galén. ISBN 97880-7262-845-2.
- Teaching Your Child About PKU, 2015. *PKU Connect* [online]. [cit. 2017-04-15]. Dostupné z: <https://www.pkuconnect.com.au/advice/parents/teaching-your-child-about-pku/>
- ŠŤASTNÁ, Sylvie, ed. a Václava MAŠKOVÁ, ed., 2011. *Metabolická příručka: Laboratorní příručka*. Praha: Všeobecná fakultní nemocnice. ISBN 978-80-254-9583-4.
- VÁGNEROVÁ, Marie, 2005. *Vývojová psychologie I.: dětství a dospívání*. Vyd. 1. Praha: Karolinum. ISBN 80-246-0956-8.
- VAN SPRONSEN, Francjan, Annemiek VAN WEGBERG a Kirsten AHRING, 2017. Key European guidelines for the diagnosis and management of patients with phenylketonuria. *The Lancet Diabetes & Endocrinology* [online]. 1-14 [cit. 2017-05-03]. DOI: 10.1186/s13023-017-0600-x. Dostupné z: [http://www.thelancet.com/pdfs/journals/landia/PIIS2213-8587\(16\)30320-5.pdf](http://www.thelancet.com/pdfs/journals/landia/PIIS2213-8587(16)30320-5.pdf)
- VOTAVA, Felix, Viktor KOŽICH, Sylvie ŠŤASTNÁ a Petr CHRASTINA, 2010. Novorozenecký screening v České republice. *Postgraduální medicína* [online]. 12(7) [cit. 2017-04-15]. Dostupné z: <http://zdravi.euro.cz/clanek/postgradualni-medicina/novorozenecky-screening-v-ceske-republice-454092>
- WALTER, John, Philip LEE a Peter BURGARD, 2008. Hyperfenylalaninémie. FERNANDES, John. *Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch*. 4. vydání. Praha: Triton, s. 257-267. ISBN 978-80-7387-096-6.
- WILLIAMS, Sue a Sara ROTH, 1993. *Nutrition and diet therapy*. 7. vydání. St. Louis: Mosby-Year Book. ISBN 08-016-6565-5.
- ZIMA, Tomáš, 2013. *Laboratorní diagnostika*. Praha: Galén. ISBN 80-7262-2013.
- ZLATOHLÁVEK, Lukáš, 2016. *Klinická dietologie a výživa*. 1. vydání. Praha: Current Media, s.r.o. ISBN 978-80-88129-03-5.