

# Osudná genová loterie

Malá Linda vypadá jako všechny ostatní děti. Na první, dokonce ani na druhý pohled nepoznáte, že ji postihla nebezpečná nemoc, která se skrývá za nic neříkajícím názvem fenylketonurie.

**Z**ákeřná choroba se objeví jen u jednoho z osmi tisíc narozených dětí, a pokud se jí nepodaří včas rozpoznat, vede k nevratné mentální retardaci. V čem je malá Linda zvláštní? Musí držet opravdu přísnou dietu, proti které jsou stravovací omezení diabetiků procházkou růžovou zahradou. A nejen to: třikrát denně musí vypít dva decilitry speciálně vyráběné aminokyselinové směsi velmi nevábné chuti. Právě tento koktejl jí ale zachraňuje před hrozbou mentální retardace.

## Osudná náhoda

Za vznik této nemoci jsou odpovědné dva geny, které v našem těle řídí přeměnu jedné aminokyseliny. V ojedinělých případech mají lidé poškozený jen jeden z těchto genů – nejsou sice nijak nemocní, ale pokud založí rodinu s člověkem se stejným problémem, jejich může dítě zdědit dva porušené geny, a tím i fenylketonurii. Je to náhoda, snad ještě nepravděpodobnější než výhra v loterii. Přesto manželům Hruškovým, kteří pocházejí ze dvou sousedních vesniček u Valašského Meziříčí, úplně změnila život. Jejich radost z prvního dítěte brzy vystřídal těžký šok a strach o zdraví jejich potomka.

## Známy odběr z patičky

Vznik nemoci nelze dopředu nijak odhadnout, v České republice ale máme dobrý systém, který zabraňuje, aby se choroba rozvinula. U všech narozených dětí se

provádí speciální vyšetření z krve, známé jako odebrání krve z patičky, které určitě zná každá maminka. Tímto způsobem se rozpoznává třináct nemocí, mezi nimi právě i tato genová porucha.

## Kolotoč kolem jídla

Při fenylketonurii i její lehčí formě se v krvi a ostatních tělních tekutinách hromadí tzv. fenylalanin. To má za následek zvracení, křeče a abnormální pohyby, ale především již zmíněnou mentální retardaci. Jakmile k ní dojde, už se s ní nedá nic dělat. Dítě proto smí jíst pouze potraviny s minimálním nebo nejlépe žádným obsahem fenylalaninu, ovšem těch je málo. Seznam zakázaných potravin je naproti tomu opravdu velmi dlouhý: jsou na něm veškeré maso a uzeniny, vejce, mléko, běžné pečivo (k pečení je nutné používat speciální mouku) i další obiloviny a výrobky z nich.

## Šťěstí v neštěstí

Malá Linda má přitom „šťěstí v neštěstí“, protože trpí lehčí formou onemocnění, takže může aspoň přiměřené množství ovoce nebo zeleniny a každý den jeden bílý, smetanový jogurt. Lidé s těžší formou nemůžou ani to. Přesto je pro její rodinu každodenní péče o její stravování vyčerpávajícím kolotočem. „Náš život se prakticky neustále točí kolem jídla. Linda je našťěstí velmi přízrakovitá. Ví, že nemůže sníst to, co jiné děti. Základem jídelníčku fenylketonuriků jsou brambory, rýže a zelenina. Jenže všechno můžou jen v omezeném množství a variant pokrmů také není mnoho. U nás jsou suroviny a potraviny pro tyto nemocné k dostání jen výjimečně, Lindina maminka je stejně jako ostatní ženy s takto postiže-

nými dětmi musí objednávat na e-shopech v zahraničí. A to je opravdu drahá „zábava“: kilo mouky stojí dvě stovky, kilo párečků, které si Linda zamilovala, šest set, a když jí rodiče výjimečně dopřejí „volské oko“, musí být z křepelčího vejce. Fakt, že se celý život rodiny točí kolem jídla, s sebou přináší mnoho komplikací. Nemůžete se jen tak sebrat a zajít si na rodinný oběd či na hamburger po představení v kině. Chcete-li vyjet na pár dní z domu, musíte zabalit ohromné množství zásob, protože v běžném obchodě koupíte ovoce a zeleninu, ale už prakticky nic jiného. Lindina maminka navíc musela

zůstat doma, a dvě třetiny času tráví v kuchyni vařením a chystáním jídla pro svoji dceru.

## Frustrující čekání na lék

Kdyby malá Linda žila v okolních zemích, měla by ona i její rodiče život podstatně snazší. V posledních letech se totiž začal používat nový lék. Nemůžou jej užívat všichni nemocní, ovšem těm, u kterých zabírá, změnil život (a u Lindy by podle testů zabral):

můžou začít jíst potraviny, na které ještě před několika lety nesměli ani pomyslet. „Linda by mohla jíst maso a luštěniny bez zvláštních omezení, získala by konečně nové chutě a vůně, omezil by se ten hrozný stereotyp. Náš život by dostal úplně jiný rozměr,“ zdůrazňuje Michal Hruška. Tento lék používají už i nemocní na Slovensku, u nás úředníci ani po dlouhé době nebyli schopni stanovit jeho cenu a výši úhrady od zdravotních pojišťoven. „Stále jen čekáme a čekáme. Vůbec nechápeme přístup našich úřadů. Náš život je těžký tak, jak si málokdo umí představit, moc bychom si jej chtěli trochu usnadnit a jsme odsouzeni k čekání. Ta bezmoc je frustrující,“ dodává paní Hrušková. ●



Linda Hrušková (5)