

FENYLKETONURIE

O této nemoci se mnoho neví. **Fenylketonurie** je nejtěžší formou vzácné dědičné poruchy metabolismu aminokyseliny fenylalaninu – hyperfenylalaninémie, při které dochází k jeho patologickému nahromadění v krvi a ostatních tělesných tekutinách. Neléčená nemoc poškozuje mozek – postihuje duševní vývoj dítěte a vede k těžké retardaci. Při fenylketonurii jsou metabolity přebytečného fenylalaninu vylučovány močí, která mívá zvláštní jakoby „myší“ zápach. Onemocnění je způsobené nefunkčním jaterním enzymem fenylalaninhydroxylázou, který tuto reakci normálně řídí. Fenylketonurii trpí asi jedno z 8000 živě narozených evropských dětí.

problém a nic není nemožné. Dělalí vše, co chtějí, snažíme se, aby nebyly nijak omezeny. Jindy jsou nešťastné a naštvané, že je to nespravedlivé, proč právě oni.

Co byste vzkázala rodičům stejně nemocných dětí?

Aby měli dost sil a vytrvalost, protože je to běh na dlouhou trať. Aby se nestranili ostatních rodičů s dětmi s cukrovkou, jsou to prima lidi a komunikace s nimi mi pomohla vyřešit některé problémy. Byli jsme na edukačním programu Sdružení rodičů a přátel diabetických dětí, které nám moc poémohlo, a taky jsme byli na edukačním pobytu v Karlových Varech, kde jsme se seznámili s rodiči jiných diabetiků, se kterými si píšeme, a s některými se setkáváme na diatáborech, které pořádá Diaklub Nová Paka. ■

LINDA HRUŠKOVÁ, 5 LET

Vypráví maminka Kateřina:

D iagnózu hyperfenylalaninémie potvrdily u Lindy testy prováděné v rámci novorozeneckého screeningu. Musela jsem ukončit kojení a několik dní „přesvědčovat“ svoje miminko, aby vedle mateřského začalo pít i speciální mléko. Později přišly na řadu příkrmy. Linda nesmí jíst například žádné červené maso, ryby ani drůbež. Jezdíme na pravidelné kontroly, při nichž se stanoví hladina fenylalaninu a podle toho se nastaví dietní opatření – je určeno, co přesně a v jakém denním množství může Linda další půlrok každý den sníst. Povolené jsou jen takové potraviny, které mají minimální či nejlépe žádný obsah fenylalaninu. Takových běžně není mnoho. Na běžné bílkoviny – maso, luštěniny či obyčejnou mouku – je třeba doživotně zapomenout. Vařím obvykle ze speciálních surovin, většina z nich se ale objednává na zahraničních e-shopech, do České republiky se dovážejí a stojí nemalé peníze.

Linda má ještě „šťěstlí“ v neštěstí – trpí lehčí formou onemocnění, může tedy jíst denní minimální množství běžné stravy sníst. Bez omezení může v současnosti alespoň ovoce a zeleninu, nesmí se ale přejíst. V současnosti, samozřejmě po přísném navázení, může každý den zkonsumovat asi jeden rohlík a jeden bílý smetanový jogurt. K tomu musí každý den vypít přesné množství ne příliš chutné (momentálně 3x denně 2 dcl) speciální, průmyslově vyráběné aminokyselinové směsi.

Všechny paní učitelky v mateřské školce jsou od nás pečlivě instruovány, do školky jsme navozili spoustu jídla, Lindu musí stále kontrolovat, aby neshledla něco, co nemá. Je to velmi ná-



ročné, obzvlášť v dětském kolektivu, ale daří se to.

Jak Linda svou nemoc snáší?

Po několika letech jsme si na nový režim sice trochu přivykli, žijeme ale ve světě neustálého odpírání. Naše dcerka je našťastí přizpůsobivá, jednoduše už ví, že nemůže sníst to, co jiné děti. Časem porozuměla tomu, že jen něco malinko může a na ostatní musí zapomenout. Zkuste ale malému dítěti permanentně odpírat něco k jídlu – vždyť roste a zákonitě musí jíst, má prostě hlad.

Co byste vzkázala rodičům stejně nemocných dětí?

Vyplatí se stále shánět o nemoci nové informace. Nemocní s hy-

perfenylalaniněmi se sdružují, mají malou patientskou organizaci, dvakrát ročně se scházejí a vyměňují si navzájem zkušenosti.

Světlem na konci tunelu může být i zpráva, že existuje nový lék, jehož účinnou látkou je tetrahydrobiopterin (BH4), je to vlastně molekula, která „posiluje“ fungování narušeného enzymu. Ne všichni nemocní jej mohou dostávat, protože někteří na něj nejsou vnímaví. Ti, kterým je to však dopřáno, zažívají dříve nemyslitelné. Mohou začít jíst potraviny, na které ještě před několika lety nesměli ani pomyslet. Zatímco ve světě je už pacientům tento lék dostupný, včetně Slovenska, u nás na jeho povolení stále čekáme. ■

