



## 10x o fenylketonurii: Co trápí vzácné pacienty, kteří nesmějí bílkoviny

### Fenylketonurie srozumitelně v 5 větech

- Fenylketonurie (PKU) je vzácné dědičné onemocnění metabolismu, kdy tělo nedokáže odbourat aminokyselinu fenylalanin, obsaženou v bílkovinách.
- Nemoc se zjišťuje už v porodnici novorozeneckým screeningem (odběrem z patičky) a intenzivní celoživotní léčba začíná do 5. dne po narození.
- Jedinou léčbou pro 900 pacientů v Česku je kombinace speciálních aminokyselinových směsí („preparátů“) a extrémně nákladné nízkobílkovinné diety.
- Bez dodržování diety dochází k nevratnému poškození mozku, u dětí velmi rychle k těžké mentální retardaci.
- Tuto přísnou, náročnou a drahou dietu si ale pacienti/rodiče dětských pacientů v Česku musí na rozdíl od řady vyspělých evropských zemí hradit zcela sami.

### Extrémně přísná dieta = mozek v bezpečí.

Pacienti s PKU nesmí 99% běžných potravin, například mouku, mléko, pečivo, maso, sýry, vejce, těstoviny, luštěniny. Dovolené jsou jen vybrané druhy ovoce a zeleniny a speciální nízkobílkovinné potraviny. Vše, co pacienti vloží do úst, s výjimkou oleje, cukru a soli, se na gram přesně váží a počítá. Součet přijatých bílkovin za den musí přesně odpovídat množství určenému lékařem. Co se nedojí, musí se zvážít, odečíst a jídelníček přeplánovat. Bez váhy a kalkulačky neuděláte krok. Chcete si přidat? Je-li denní limit bílkovin vyčerpán, máte smůlu.

### Finanční náročnost PKU: Polovina léčby z vlastní kapsy

Středobodem nízkobílkovinné (NB) diety jsou tzv. potraviny pro zvláštní lékařské účely. Jednak práškové či tekuté aminokyselinové „preparáty“ nevalné chuti a zápachu, jednak NB potraviny. Ty jsou nesmírně drahé a například rodinný rozpočet u dospělého pacienta s PKU zatíží více než 5 tisíci korunami měsíčně. Kilo NB mouky stojí asi 240 korun. Balíček těstovin? Skoro dvě stovky. Ani tyto základní NB potraviny ale nejsou v Česku hrazeny z pojištění – přitom jde o polovinu jediné dostupné léčby. NSPKU se o jejich úhradu aktivně zasazuje přes 10 let. Naráží však na nepochopení samotné podstaty nemoci a její léčby, na absenci podpory od oficiálních míst a nezájem o pacienty ze strany státu.

### Mýty a nesmysly kolem PKU

Fenylketonurii málokdo zná. Zdraví lidé často nechápou, že pacient s PKU nesmí z „našeho“ jídla téměř nic. A ještě ke všemu na nich nemoc není nijak vidět!? Není divu, že se pacienti často cítí osaměle. Některými otázkami a komentáři je vyloženě nepotěšíte. „A to teda nesmíš maso, jo?“, „Ale vždyť vypadá normálně!“, „Z toho vyrosteš!“ anebo „Dej si jen kousíček, to ti přece neublíží!“ patří mezi evergreeny. Ten váš *kousíček* šunky přitom obsahuje o dost víc bílkovin, než smí fenylketonurik sníst za celý den.

### PKU rodič jako vrcholový manažer, logistik a psycholog

Jsou to hlavně maminky dětských pacientů, na které dopadá tíže a náročnost onemocnění PKU. Z dodržování diety neexistuje omluvenka. A tak se PKU matky víceméně svépomocí učí za běhu, jak dietu nastavit, aby ochránily mozek svých dětí, plánují jídelníčky, vaří, pečou, nakupují zásoby, organizují lednice a mrazáky, dozírají na konzumaci „preparátů“, děsí se dětských oslav, jsou zde pro ně, když děti pláčou a nechápou, že nic nesmí. Ale také musí vařit pro zbytek rodiny a chodit do práce. Režim je to vojenský, psychická zátěž permanentní.

### **PKU dítě poznává svět: Proč mě nechtějí ve školce?**

Jsou šikovné jako ostatní, ale znamenají práci navíc. Učitelé musejí u PKU dětí pohlídat, že nic neochutnají od kamarádů ani se nepodělí o své navážené jídlo. Že včas vypijí svůj preparát. Výlety či školy v přírodě, to je plánovací výzva pro PKU matky. A musíte mít štěstí na lidi. Stále se totiž děje, že dítě s PKU nechtějí vůbec vzít s sebou. Jak se v tom všem cítí malý pacient – ten, co na dětské oslavě neochutná dort, v jídelně má jiný talíř a po vypití svého „preparátu“ maskuje zápach z úst? Není divu, že PKU děti kvůli své jinakosti často zažívají šikanu.

### **Dospělí pacienti s PKU – vzor odhodlání a statečnosti**

Fenylketonurici jsou příkladem nezdolné vůle a obdivuhodné disciplíny. Smí-li dospělý s PKU sníst 12 g bílkovin na den (zdravý člověk sní 1 g bílkovin na kilo své váhy), téměř polovinu si projí v jedné větší brambore. Pacienti s PKU nesou celoživotně obrovské náklady na dietu, mají děti, platí hypotéky. Nemohou ani využít dotované obědy v práci. Speciální jídlo si každý večer musí chystat s sebou, poté co obstarají rodinu a domácnost. A další den znovu. Nemůžou zajít na pivo (bílkoviny!), nepochutnají si v restauraci. Sociální aspekt nemoci je nezměrný.

### **Cestování s PKU – mezinárodní bojovka**

Už jste jeli na all inclusive pobyt s kufrem hrnců, jídla a indukční plotýnkou? Vítejte ve světě PKU pacientů. Do zahraničí musíte letět s kompletní výbavou, a to jak s NB potravinami, tak s aminokyselinovými směsmi, bez nichž nesmíte být ani jediný den. I když letíte s oficiálním potvrzením od lékaře, přesto příruční i odbavená zavazadla plná jídla a „divných“ přípravků často vedou k nepříjemným prohlídkám. O moc snadnější není ani tuzemská dovolená. Neustálé plánování, žádná spontánnost, čas u plotny – tak dovolenkový režim úplně nevypadá.

### **Fenylketonurik v obchodě. Smutný pohled do regálů**

Projíždíte uličkou v supermarketu a chcete si nakoupit. Pokud jste pacient s PKU, vložíte do košíku pár kousků ovoce a zeleniny – ovšem jen některé a v malém množství. Pak můžete přidat něco nezdravého jen z cukru, což většinou znamená, že to bude skoro bez bílkovin. A šup k pokladně. Vše ostatní si pacienti s PKU musejí nakupovat v nemnoha specializovaných e-shopech, jedné lékárně a jediné kamenné prodejně v Česku. Bez nízkobílkovinných potravin jako součásti své léčby by přitom nemohli fungovat. O hladu nemluvě.

### **PKU: Kolotoč odběrů, výsledků a kontrol**

Fenylketonurie znamená nikdy nekončící péči o zdraví. Kontroly, nutriční konzultace, specializovaná vyšetření. Hladina fenylalaninu v těle se monitoruje pravidelným domácím odběrem tzv. suché kapky. Pokud je zvýšená nebo nízká, mozek je v ohrožení a lékař upravuje povolené množství fenylalaninu. K výkyvům hladiny dochází při nemoci, velkém intervalu mezi jídly, při stresu či dietní chybě. Ženy s PKU nesmějí neplánovaně otěhotnět – narodilo by se těžce postižené dítě. Už rok před početím musí začít s dietou ještě přísnější než normálně.

### **Kontakt pro média za Národní sdružení PKU a jiných DMP (NSPKU)**

PhDr. Eva Bláhová

Předsedkyně NSPKU, novinářka, matka 5letého syna s PKU

+420 604 652 694

[eva@nspku.cz](mailto:eva@nspku.cz)

[www.nspku.cz](http://www.nspku.cz)