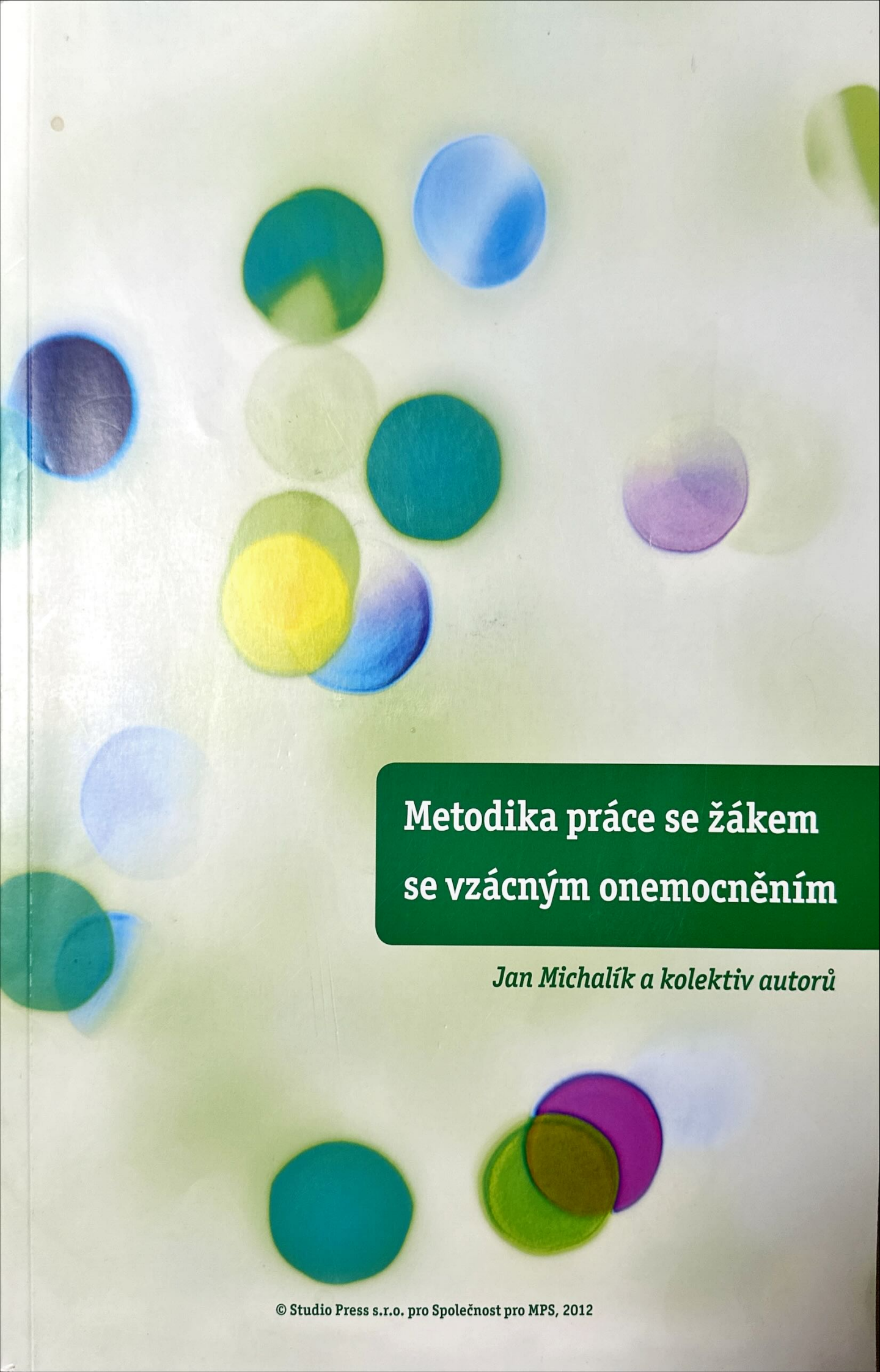


The background of the cover is white with several overlapping circles in various colors including blue, green, yellow, purple, and teal. The circles are of different sizes and are scattered across the page, some appearing as if they are floating or overlapping each other.

Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním

Jan Michalík a kolektiv autorů

7 METODIKA PRÁCE SE ŽÁKEM S FENYLKETONURIÍ

Radek Puda, Pavel Ješina, Mgr. Ilona Fialová,

7.1 Charakteristika onemocnění

Pavel Ješina

Dědičné metabolické poruchy (dále jen DMP) představují skupinu více než 900 onemocnění, při kterých je porušena látková výměna. Látková výměna představuje neustálý koloběh biochemických reakcí, kdy v organismu dochází k tvorbě i odbourávání veškerých látek potřebných pro funkci, růst a vývoj jedince. Porucha metabolismu vznikne v situaci, při níž některý z enzymů (katalyzátorů různých reakcí) anebo transportních proteinů adekvátně nepracuje, a tím dojde k narušení rovnováhy v biochemických pochodech. Výše zmíněné vede k nedostatku určitých látek anebo naopak k přebytku látek jiných, většinou tělu škodlivých. DMP se proto významným způsobem podílejí na nemocnosti, ale i úmrtnosti dětí.

7.1.1 Příčina a popis fenylketonurie

Fenylketonurie, velmi často uváděná pod zkratkou PKU (dále jen PKU), je dědičná metabolická porucha zapříčiněná poruchou enzymu fenylalaninhydroxylázy v játrech. Frekvence výskytu je v průměru 1 dítě na 8 000 narozených. Takovýto jedinec získá od obou rodičů chybný gen. Rodiče jsou tzv. přenašeči. Sami fenylketonurií netrpí, ale u jejich potomků se objevuje velmi vysoké riziko vzniku onemocnění PKU. Pacienti s PKU nejsou schopni metabolizovat aminokyselinu fenylalanin, která je přirozenou součástí všech bílkovin. Bílkoviny jsou složité sloučeniny, které jsou tvořeny základními stavebními jednotkami – aminokyselinami. Fenylalanin tvoří v bílkovinách asi 4–5 %; člověk jej nedokáže sám v těle vytvořit a získává fenylalanin pouze ze stravy. Tato aminokyselina je nezbytná pro optimální fungování lidského těla (především růst a tvorbu dalších důležitých látek, kdy je přeměněna na tyrozin).

Právě u pacientů s fenylketonurií nedokáže buňka přeměnit fenylalanin na tyrozin a v těle dochází k hromadění toxických látek. Následné zvýšení fenylalaninu a dalších látek v organismu vede ke vzniku těžké mentální retardace. U dětí s tímto onemocněním se objevuje charakteristický zápach (připomínající zatuchlinu), protože s potem a močí se vylučují i produkty odbourávání fenylalaninu. Dalším znakem PKU je barva kůže, vlasů a očí, která je u nemocných a neléčených dětí světlejší než u rodičů. Objevují se i změny kostry, jež mají za následek menší obvod hlavy, nižší postavu a ploché nohy. Pro zamezení vzniku těchto negativních projevů onemocnění, musí být dítě s prokázanou fenylketonurií léčeno hned od narození. Ovšem novorozenec s PKU vypadá v prvních týdnech po narození jako zcela zdravý, v okamžiku, kdy by byly u dítěte patrné klinické příznaky onemocnění, bylo by postižení centrální nervové soustavy, zejména mozku, závažné a nevratné. Z toho důvodu funguje v České republice novorozenecký screening, který zahrnuje i tuto chorobu. Novorozenecký screening byl zaveden v roce 1975 a probíhá laboratorním vyšetřením suché krevní kapky, která se nabírá každému novorozenci ještě v porodnici, tedy v prvních 72 hodinách po porodu.

7.1.2 Léčba fenylketonurie

Fenylketonurie není v současné době léčitelná, důvodem je odchylka v genetické informaci každé buňky. Zároveň se jedná o celoživotní onemocnění, kdy při dodržení určitých režimových a léčebných opatření nedojde k závažným a negativním projevům tohoto onemocnění a dítě s diagnózou PKU se může vyvíjet zcela v souladu s ostatními „zdravými“ vrstevníky.

Léčba fenylketonurie spočívá v omezení přísunu fenylalaninu potravou s cílem udržovat hladinu fenylalaninu v krvi v hodnotách, které se nejvíce přibližují normálním hladinám zdravého člověka. Proto je nemocným podáváno pouze takové množství fenylalaninu, jaké je organismus schopen zpracovat (povolená dietní tolerance).

U pacienta je tedy nutné zahájit tzv. nízkobílkovinnou dietu. Z jídelníčku pacientů s PKU (dětí, dospívajících a dospělých) je nutno vyloučit potraviny bohaté na bílkovinu, konkrétně jde o:

- maso a masné výrobky,
- mléko a mléčné výrobky,
- obilniny a obilninové výrobky,
- mouku a pekárenské výrobky,
- těstoviny,
- vejce,

- luštěniny,
- semena,
- ořechy,
- potraviny obsahující dříve uvedené suroviny,
- umělé sladidlo aspartam.

Prakticky to znamená, že v závislosti na povolené toleranci je možno z běžně dostupných potravin ponechat ve stravě toho-to pacienta med, cukr, tuky, většinu druhů ovoce a zeleniny a některé cukrovinky (tvrdé bonbóny, ovocné nanuky). Přísná omezení jsou u brambor, rýže. Tuky a cukry je možno zařazovat bez omezení, ale je nutno přihlídnout k racionálnímu složení stravy.

Základ stravy pacienta s PKU představují speciální potraviny pro nízkobílkovinnou dietu, které jsou dostupné v několika kamenných obchodech v České republice nebo prostřednictvím internetových obchodů, doplněné o med, rostlinné i živočišné tuky (sádlo, máslo, margaríny), oleje, cukr a dle tolerance přesně do gramů odvážené množství zeleniny a ovoce. Denní potřeba bílkovin ve výživě musí být nahrazována umělou směsí nezbytných aminokyselin bez fenylalaninu (aminokyselinové preparáty), která je obohacována o stopové prvky, ionty, minerály a vitaminy, a to vždy v závislosti na věku léčeného dítěte. Potřeba dietní léčby u pacientů s PKU je celoživotní, ale přísnost diety se s věkem mění. Nejdůležitější je potřeba ji dodržovat v prvních letech života, kdy se vyvíjí mozek, vznikají mnohočetná vzájemná propojení mozkových buněk, která následně formují intelekt jedince. Je-li vývoj mozku na konci dětství již ukončen, výrazně klesá i riziko jeho přímého postižení, a tím se snižují nároky na přísnost diety v dospělosti.

Výživa dítěte s PKU je do školního věku určována rodiči ve spolupráci s lékařem a nutriční terapeutkou. Ve školním věku je již dítě schopno se spolupodílet na výběru potravin a dochází k posilování pozitivního vztahu dítěte k jeho specifickému jídelníčku. Je-li dítě v tomto období přiměřeně zapojováno do volby stravy, její přípravy, výrazně to ovlivňuje i jeho budoucí postoj k dietě, zejména v období dospívání. Pravidelný stravovací režim a dodržování určitých dietních opatření je nutný k zajištění dostatečných energetických potřeb dítěte, neboť v době nedostatečného příjmu energie začne organismus čerpat z vnitřních zásob včetně svalové hmoty. Právě svaly jsou velkým zdrojem fenylalaninu a jeho hladina začne v krvi výrazně stoupat. U dítěte se objevuje při dlouhém lačnění pocit hladu a vede jej k většímu pokušení, aby si vzalo nevhodné potraviny. Snídaně a dopolední svačina nesmí být opomíjeny a měly by být bohaté na sacharidové výrobky, které dodávají tělu energii.

Obdobný princip léčby (nízkobílkovinná dieta spolu s podáváním lékařem předepsaných aminokyselinových preparátů s vyloučením jiné aminokyseliny) platí i pro jiné dědičné metabolické poruchy, jako jsou homocystinurie, tyrosinemie nebo leucinóza, jejichž výskyt v populaci je ještě řádově nižší než u PKU, jde o jednotky případů v České republice.

V České republice je dle dostupných údajů (Čechák 2001, Metabolík 04/2010, www.novorozeneckyscreening.cz) v současné době přibližně 800 pacientů s PKU a 200 pacientů s jinými, vzácnými dědičnými metabolickými poruchami.

7.2 Postavení dítěte s PKU v oblasti vzdělávání

Ilona Fialová

Fenylketonurie a jiné dědičné metabolické poruchy léčené nízkobílkovinnou dietou patří mezi chronické nemoci omezující normální způsob života. Tyto nemoci zůstávají často po dlouhé období „příznakově němé“, tj. nejsou doprovázeny bolestmi ani jinými nápadnými obtížemi, ale vyžadují určitá omezení aktivity, úpravu konzumace některých tekutin, zvláštní dietu, dodržování léčebných postupů, pravidelnou docházkou na různá vyšetření apod. Dětský pacient s těmito nemocemi může mít dojem, že by všechno bylo v pořádku, kdyby nebyl omezován v jídle a nebyl nucen k pravidelné konzumaci aminokyselinových preparátů. Proto je důležité, aby pacient byl podle stupně své rozumové vyspělosti dobře informován o své nemoci a o tom, proč jsou daná omezení nezbytná. Na všechny otázky je třeba pravdivě odpovídat. Nutná je tedy podrobná informovanost dítěte samotného již od předškolního věku, a to na úrovni a způsobem odpovídajícím mentální úrovni dítěte. Současně je třeba usilovat o to, aby dítě přes nezbytná opatření vedlo normální život, popřípadě aby si našlo vhodnou kompenzaci za nutná omezení v jiné sféře a zachovalo si dostatek sociálních kontaktů.

Chronické onemocnění nelze považovat jen za biologickou odchylku, ale nemocný jedinec tím získává i specifickou sociální roli. Podstatným znakem této role je přiznání určitých privilegií, ale na druhé straně to představuje ztrátu některých práv, která mají jen zdraví jedinci. Nemocný má právo na ohledy, trpělivost a toleranci nedostatků, které z jeho onemocnění vyplývají (Vágnerová, M. 2002). Jedinci s chronickým onemocněním mají poněkud složitější životní situaci než jedinci intaktní. Zvládání tohoto životního osudu je prověřkou potenciálu člověka samotného, ale i jeho sociálního okolí. Důsledky onemocnění často omezují jedince i jeho rodinu v různých aktivitách, které jsou spojeny s očekáváním radosti a spokojenosti, jako jsou

např. partnerské vztahy, společenské vazby, sport, kultura, zájmy a záliby, a v neposlední řadě vzdělávání (Renotíerová, M., Ludíková, L. 2003).

Proto je velmi důležité, aby byli dobře informováni rodiče chronicky nemocného dítěte, kteří by měli zachovávat rozumný přístup – povzbuzovat dítě k sebekázní, ale neochraňovat ho víc, než je nezbytně nutné (Langmeier, J., Langmeier, M., Krejčířová, D. 1998).

V předškolním věku narůstá u dítěte zřetelná potřeba porozumět světu i vlastnímu tělesnému fungování. Vysvětlování a dostatečné informování dítěte je proto v tomto věku nezbytné, protože v případě selhání mohou vzniknout i celoživotní pocity méněcennosti.

V mladším školním věku se do popředí dostává snaha dítěte o výkon ve škole i mimo ni a soupeření s druhými dětmi. V případě neúspěchu mohou vzniknout i celoživotní pocity méněcennosti, které hrozí zejména u dětí se smyslovým, tělesným nebo mentálním postižením, ale objevují se často i v případech, kdy únava, opakované absence ve škole, obtíže v koncentraci pozornosti a vedlejší účinky léků při chronickém onemocnění dítěte snižují jeho výkonnost.

Ve školním věku je velmi důležitá skupina vrstevníků. Dostatek příležitostí ke kontaktům s druhými dětmi je nezbytný zejména pro rozvoj sociálních dovedností, procesu osvojování sociálních rolí, vlastní sexuální identity, ale i z hlediska vývoje sebepečení. Je tedy velmi nutné omezit separaci nemocného dítěte jen na nejnutnější dobu.

Starší školní věk je charakterizován pubertou, která je obdobím utváření jasné identity proti pocitům nejistoty o své vlastní roli. V případě chronické nemoci či postižení, musí být onemocnění do vlastní identity integrováno. Současně se uvolňují vazby k rodině a ještě více sílí vliv vrstevnické skupiny.

Častým problémem spolupráce v pubertě bývá odpor či ambivalentní postoj vůči autoritám. Je důležité poskytnout dítěti odpovědi na otázky týkající se jeho onemocnění a umožnit mu co největší podíl při rozhodování o dalším postupu léčby. Současně dochází k již zmíněnému předávání odpovědnosti za léčbu z rodičů na dítě samé (Mareš, J. 2007). Odpoutání od rodiny jako jeden ze základních vývojových úkolů dospívání bývá přitom značně ztíženo u dětí postižených a vážněji nemocných, jejichž role pacienta je obecně rolí závislou.

V adolescenci se dotváří identita dospívajícího dítěte a vazby k rodině nadále slábnou. Do popředí se stále více dostávají sexuální otázky, otázky týkající se volby povolání, budoucího pracovního uplatnění a rodičovství, zejména u jedinců s geneticky podmíněnými vadami či nemocmi. Celé období dospívání je obdobím zranitelnosti a snížené odolnosti vůči stresu. Při spolupráci je potřeba dítě plně respektovat, rovněž je nutná kvalitní komunikace s lékaři a dobrá informovanost dítěte, rodičů i pedagogů. Tyto aspekty jsou pro zvládání nemoci rozhodující (Řičan, P., Krejčířová, D. 1997).

Dlouhodobé zdravotní znevýhodnění klade na dítě zvýšené nároky, protože se stále musí přizpůsobovat náročným životním situacím. Jeho život probíhá za více či méně ztížených podmínek. Nemoc často přináší náhlou změnu životní situace, na kterou není dítě připraveno, a se kterou se musí vyrovnávat (Kábele, F. 1993). Stejně tak jako každé zdravé dítě i dítě s chronickým onemocněním je nuceno přijmout roli školáka. Je hodnoceno za svůj výkon a konfrontováno s kategorií „úspěch-neúspěch“. Během hodnocení je porovnáváno s ostatními žáky. Opakovaný neúspěch v tomto období může vést k negativnímu sebehodnocení a pocitům méněcennosti. V mladším školním věku jsou pro sebehodnocení a osobní identitu důležité názory autorit, ve starším školním věku nabývají na významu názory vrstevníků (Mareš, J. 2007).

V oblasti výchovy a vzdělávání chronicky nemocného dítěte hraje významnou roli učitel. Zda se podaří vzájemná komunikace mezi učitelem a chronicky nemocným žákem, závisí především na učiteli. Pracovat s chronicky nemocným žákem znamená pro učitele zjistit, jak svoji nemoc prožívá, jaký má vztah k sobě, jak si myslí, že ho přijímá nejbližší okolí, jak prožívá omezení potřeb, jakým způsobem hodnotí perspektivy svého onemocnění a jaká je úroveň jeho představ o těle a vlastní nemoci. Dále je důležité vědět, do jaké míry se nemoc odráží v jeho identitě a za jak závažnou ji samotný žák považuje. Učitel by se měl snažit zajistit, aby nedošlo k narušení v interpersonální komunikaci mezi chronicky nemocným žákem, jeho vrstevníky i jím samotným, protože tyto poruchy (např. znevažování druhého partnera) mohou znamenat pro nemocného jedince ohrožení sebedůvěry i duševní stability.

Navíc chronicky nemocný žák je každodenně konfrontován se zdravými vrstevníky, od nichž nelze ještě očekávat zralou ohleduplnost, proto zde v interpersonálních vztazích hraje nejdůležitější roli postoj učitele (Renotíerová, M., Ludíková, L. 2003).

7.3 Dítě s PKU či jinou dědičnou metabolickou poruchou a proces vzdělávání

Radek Puda

Pokud je dítě s PKU nebo jinou podobnou metabolickou poruchou včas diagnostikováno a poté vhodným způsobem léčeno, nedochází ve většině případů ke vzniku mentálního poškození. Dítě tedy dobře prospívá a jeho psychomotorický vývoj probíhá v pořádku. Na první pohled se dítě neodlišuje od svých vrstevníků. Jeho schopnosti dovolují, aby navštěvovalo základní školu a vyšší vzdělávací instituce, rovněž může smysluplně trávit svůj volný čas. Dítě s PKU není omezeno v možnostech cestování,

volby sportu či jiných zájmových aktivitách. Při veškerých činnostech je ovšem potřeba dávat pozor na volbu stravy nebo samostatnou přípravu jídla (dítě by se nemělo za dietu stydět).

Snahou odborníků by mělo být plné zapojení dítěte do společnosti. V období dospívání se velmi často setkáváme s odmítáním uznávaných hodnot. S dospívajícím by měly být probrány všechny aspekty jeho nemoci, zodpovězeny veškeré dotazy a sám pacient by měl být zapojen do rozhodování.

Jaké tedy mají PKU a jiné dědičné metabolické poruchy praktické dopady na proces vzdělávání?

Tyto dopady je možno rozdělit do 3 oblastí, a to do oblasti stravování (omezení ve stravování spojená s dodržováním nízkobílkovinné diety), do oblasti léčebného režimu (konzumace speciálních aminokyselinových preparátů v průběhu školní výuky) a do oblasti pedagogicko-psychologické (postavení žáka s těmito omezeními v rámci kolektivu třídy).

7.3.1 Dopady PKU do oblasti stravování

Základním problémem, se kterým musí pedagog dítěte s PKU nebo jinou podobnou metabolickou nemocí počítat, je speciální stravování (z důvodu nízkobílkovinné diety), kterým se dítě odlišuje od svých vrstevníků. Dalším faktorem je stupeň a příslost nízkobílkovinné diety, kdy tyto aspekty souvisí s individuální a denní tolerancí příjmu fenylalaninu ve stravě. Jinými slovy, jde o množství fenylalaninu, které je schopen organismus daného pacienta zpracovat tak, aby nedocházelo k jeho hromadění v těle.

Potraviny pro nízkobílkovinnou dietu jsou extrémně finančně nákladné. Proto mají mnohé děti s PKU jídelníček velmi chudý a jednotvárný, neboť omezené finanční prostředky neumožňují rodičům (škole) nákup všech potravin dostupných na českém trhu. Nízkobílkovinné potraviny (které by těmto dětem mohly rozšířit jejich velmi omezený jídelníček) jsou k dispozici v Německu nebo Francii, ale jejich pořízení se opět odvíjí od ekonomických možností dané rodiny (školy), konkrétně jde o nízkobílkovinná mléka v tetrapakových obalech, sušená nízkobílkovinná mléka a kakaové nápoje a o nízkobílkovinné náhražky sýrů či uzenin. Z výše uvedených důvodů většina rodičů kupuje pouze relativně dostupné základní nízkobílkovinné potraviny: chléb, housky, mouku, těstoviny a sušené rostlinné mléko. Oproti běžné stravě je dieta při PKU řádově o takřka 4 000 Kč měsíčně dražší než při klasickém stravování a nikdo na ni nepřispívá.

Princip dodržování diety při fenylketonurii je velmi striktní a náročný na přípravu, čas i finance, proto se jídelníček pacienta s PKU musí sestavovat velmi pečlivě a přísně. Při vaření se každá použitá surovina váží na gramy a následně se přepočítává na bílkoviny a fenylalanin, přičemž i každé případně nedojedené jídlo se musí znovu zvážit a opět znovu přepočítat na bílkoviny a fenylalanin.

Všechny tyto skutečnosti by měl pedagog dítěte s PKU znát a respektovat. Zároveň by se měl snažit spolužákům takového dítěte vysvětlit, proč a z jakého důvodu se právě tento žák stravuje jiným způsobem, nejde tedy o žádný rozmar ani výmysl.

V žádném případě by pedagog neměl tuto dietu bagatelizovat nebo dokonce vybízet a přesvědčovat dítě k nedodržování diety větami typu „Klidně si to vezmi, pro jednou se nic nestane, ono ti to neuškodí“, nebo „Vezmi si to, přece jsi chlap, který to překoná“.

Další překážkou, se kterou se rodiče dítěte s PKU nebo jinou dědičnou metabolickou poruchou setkávají, je otázka dořešení školního stravování takového dítěte.

Tento problém rodiny a školy se v praxi řeší různě, ale za ideální stav je možno považovat ten, kdy po dohodě a ve spolupráci s rodiči je tomuto dítěti ve školní jídelně připravováno speciální nízkobílkovinné jídlo. Popsaná situace, která není v rozporu s žádným legislativním opatřením je velmi vzácná, ale v praxi se vyskytuje a všechny školy a školní jídelny, které jsou uvedené ochotny a schopny realizovat, zasluhují velkou pochvalu a obdiv.

Nejčastějším modelem, který by měl být považován za standard, je model, kdy rodiče uvaří dítěti speciální nízkobílkovinný oběd, který dohodnutým způsobem doručí do školní jídelny. Ve školní jídelně je toto jídlo ohřáto a podáno dítěti, které jí společně s ostatními spolužáky. Zde se v praxi rodiče velice často setkávají s argumentem ze strany školy (a někdy i jejího zřizovatele), že by tento požadavek velmi ráda splnila, ale jeho realizaci brání hygienické normy a předpisy. Toto tvrzení není ovšem legislativně podloženo. Vyhláška o školním stravování ani hygienické předpisy tuto situaci nijak neřeší a ani neupravují, naopak existuje Stanovisko hlavního hygienika, které konstatuje, že žádná hygienická omezení v této oblasti neexistují.

Dalším problémem, se kterým se rodiče dětí s PKU potýkají, je neochota školského zařízení jídlo ohřívát z důvodu nedostačité vybavenosti školní jídelny. Tento problém rodiče velice často řeší tak, že požadované vybavení (nejčastěji mikrovlnnou troubu, ale občas i hrnce nebo misky) koupí a školce nebo škole darují.

Negativem, který už zčásti zasahuje do oblasti psychiky žáka, může být striktní požadavek školského zařízení, aby se dítě s PKU nebo jinou DMP stravovalo odděleně od svých spolužáků, např. v jiném čase nebo v jiné místnosti. Taková žádost rozhodně nepřispívá k začleňování dítěte do třídního kolektivu, naopak může spíše vyvolat pocit odlišnosti, vyčlenění, zavržení nebo frustrace.

Jiným omezujícím faktorem při stravování těchto dětí je skutečnost, že by každá porce jídla měla být zvážena, minimálně před snědením a v případě nedojedení i po něm, a měla by být přepočtena na fenylalanin nebo bílkoviny, neboť každý pacient s PKU má lékařem povolenou denní toleranci příjmu fenylalaninu a tuto normu nesmí překročit.

Toto je v praxi školy téměř neproveditelné. Ovšem i tak by mělo být rodičům sděleno, že dítě z uvařené nebo přinesené stravy snědlo vše nebo jenom část nebo vůbec nic. Zde vyvstává další otázka a to, kdo a jak tuto informaci rodičům předá (učitel, družička, zaměstnankyně školní jídelny). Způsobem běžně využívaným v praxi je vzájemná důvěra mezi rodiči a školou spočívající v tom, že co si dítě do školy přineslo, tak to tam i snědlo (často bez ohledu na to, jaká je skutečnost). Důvěra mezi školou a rodiči se vztahuje i na sdělení, kdy dítě sní jinou (pro něj nevhodnou) potravinu, což je rovněž v praxi obtížně realizovatelné.

Jaká jsou tedy východiska k řešení všech těchto situací?

Východiskem by měla být úzká spolupráce školy a rodičů, jejich vzájemná informovanost, zájem pedagoga a školy o zdravotní stav dítěte a vstřícnost školy v oblasti přípravy nebo ohřevu nízkobílkovinné stravy.

7.3.2 Dopady léčebného režimu při PKU do vzdělávacího procesu

Jak je již výše uvedeno, tak součástí léčby PKU je konzumace speciálních aminokyselinových preparátů, přičemž tyto dietní léčebné přípravky jsou hlavním zdrojem bílkovin ve výživě pacientů s PKU.

V dietních přípravcích jsou přítomny všechny aminokyseliny mimo fenylalanin, dále v nich nejsou aminokyseliny spojeny chemickými vazbami, proto při jejich trávení odpadá proces postupného štěpení a následkem toho se přípravky velmi rychle vstřebávají do krve. Přípravky je vhodné užívat po jídle a jejich doporučenou denní dávku je výhodné rozdělit nejlépe na 3–5 dílů, což má u dětí dopad na dobu jejich pobytu ve škole i ve školce.

Na trhu existuje několik druhů aminokyselinových preparátů. Jejich základní dělení je na klasické základní přípravky a dávkované přípravky.

Klasické základní přípravky jsou sypké směsi aminokyselin, obohacené o vitaminy, minerály a stopové prvky, jejichž složení odpovídá požadavkům výživy jednotlivých věkových kategorií. Tyto přípravky jsou k dostání v plechovkách a bez příchutě.

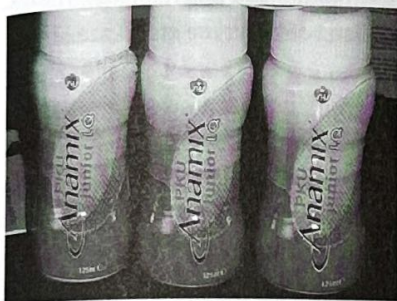
Obr. č. 1: Klasické základní přípravky pro PKU – archiv autora



Dávkované přípravky jsou již hotové, odvážené, vysoce koncentrované sypké nebo tekuté směsi aminokyselin, obohacené o vitaminy, minerály a stopové prvky, jejichž složení odpovídá požadavkům výživy jednotlivých věkových kategorií. Tyto přípravky jsou v moderním balení (např. gualapack, tetrapack nebo sáčky), jsou ochucené a jejich hlavní podíl zaujímají ovocné nebo jiné oblíbené příchutě (např. jahoda, lesní plody, pomeranč, citrus, čokoláda, kakao, mocca).

Obr. č. 2: Dávkované přípravky pro PKU – archiv autora a společnosti Nutricia





Z prostředků veřejného zdravotního pojištění, ze kterých jsou tyto aminokyselinové preparáty hrazeny, není možno z ekonomických důvodů zajistit, aby bylo každé dítě do školy vybaveno jen tekutým preparátem. Je možné, že se učitel ve své praxi nejčastěji setká s kombinací rozmíchané práškové směsi a tekutých přípravků nebo jen s kombinací rozmíchané směsi. Existují i jiné způsoby podání, např. ve formě tekuté směsi, která se nalévá do hotového teplého jídla, nebo ve formě gelu. Tyto způsoby podání nejsou ale v praxi moc rozšířeny, a proto se s nimi pedagogové a jiní zaměstnanci školy v praxi téměř nesetkají. Na užívání aminokyselinových preparátů můžeme nahlížet z pohledu školy a z pohledu léčebné terapie. Ideálním stavem z pohledu školy je situace, kdy si dítě aminokyselinový preparát vezme ještě doma před odchodem do školy nebo školky, tím tedy není nijak narušen průběh školní docházky a samotné výuky. Tento způsob řešení se používá u dětí v mateřských školách a někdy u dětí na prvním stupni základní školy (do doby, než nastane pravidelné odpolední vyučování), ale ani v těchto případech ho není možno vždy využít (např. z důvodů časných nástupů rodičů do zaměstnání nebo nevhodných časových podmínek dojíždění do školy). Pokud situaci nelze takto řešit, měla by být konzumace aminokyselinových preparátů umožněna ve škole. A jak toho docílit? Pokud si dítě přinese do školy již hotový tekutý preparát, tak by učitel nebo jiný zaměstnanec školy měl pouze dohlédnout na to, že dítě tento preparát v určeném čase (nejčastěji po obědě nebo po svačině o velké přestávce) vypije. U sypkých preparátů je z pohledu školy situace maličko složitější, protože sypké preparáty je nutno podle lékařem stanoveného dávkování přesně odvážit (toto je téměř vždy prováděno rodiči doma) a před konzumací je nutno směs zalít vodou nebo jiným nápojem (např. džus, sirup, coca-cola), promíchat a následně vypít. K tomuto účelu se používá nejčastěji tzv. shaker (šejkr).

Obř. č. 3: Shakery pro přípravu aminokyselinového preparátu – archiv autora



7.3.3 Dopady PKU do oblasti pedagogicko-psychologické

Na základě praktických zkušeností na některých školách (a to už i na úrovni veřejných mateřských škol) dochází k tomu, že konzumace odlišné stravy nebo aminokyselinových preparátů vystavuje dítě s PKU zesměšňování, vyčleňování, posměchu, stigmatizaci, šikaně nebo bagatelizaci či nerespektování onemocnění ze strany pedagogů a jiných zaměstnanců školy. Pro dítě s PKU představuje problém jakákoliv školní a mimoškolní akce, neboť například v běžných obchodech si nemůže koupit potraviny, pamlsky, na které má chuť. Navíc u těžších podob PKU s nižší tolerancí příjmu fenylalaninu toto dítě dokonce

nemůže neomezeně konzumovat ani ovoce a zeleninu, protože i tyto potraviny obsahují mnohdy nemalé množství uvedené aminokyseliny. V takovém případě je náročné vysvětlit dítěti s PKU, že to, co je dobré a dokonce zdravé pro jiné, může jemu samotnému velmi ublížit.

Také je třeba vzít v potaz, že dítě s PKU nemůže jet bez omezení na školní výlet, školu v přírodě nebo na jiný na pobyt pořádaný školou (např. lyžařský výcvik), nemůže se účastnit běžných letních dětských táborů či jakékoliv akce, kde není přítomen jeho rodič, který by dohlédl na přípravu extrémně náročné stravy. Totéž platí i pro oblast mimoškolních aktivit, jako jsou např. zájmové kroužky, sportovní a kulturní aktivity apod. Všechny tyto aspekty zatěžují psychiku dítěte a jeho rodičů.

Z pohledu pedagoga totiž dítě s PKU nebo jinou DMP vypadá jako ostatní žáci, jen „nějak jinak jí“ a „má něco běžného zakázáno“. Někteří pedagogové tuto skutečnost prezentují velice často tak, že přece každý zákaz je tu od toho, aby se porušoval. Ovšem jakékoliv porušení speciálního dietního režimu může vyvolat dekompenzaci dítěte. Pokud jsou dekompenzace opakované, dojde ke vzniku komplikací (velice často z oblasti psychologicko-psychiatrické), s jejímiž důsledky se kromě samotného dítěte a jeho rodiny bude potýkat i samotný pedagog.

Výše uvedené povede u dítěte ke vzniku pocitu méněcennosti, izolace, frustrace, k těmto problémům se může přidružit i psychická labilita, způsobená buď genetickými vlohami, nebo dlouhodobou dekompenzací PKU. Následné obtíže se nejčastěji projevují v lehčích případech jako prostá porucha pozornosti nebo syndrom ADHD, v těžších případech jako deprese nebo obsedantně kompulzivní poruchy a výjimečně jako sebevražedné sklony. Společným cílem rodiny a školy by mělo být předcházení uvedeným problémům, v případě jejich výskytu je třeba se zaměřit na terciární prevenci a intervenci obecně.

A co pro to lze udělat?

Lze doporučit aktivity vedoucí ke zvyšování sebevědomí dítěte (zaměřit se na oblast, ve které je dítě úspěšné).

V případě, že dojde k výskytu psychologicko-psychiatrických problémů, měli by o nich být informováni jak rodiče, tak i škola. Vše se odvíjí od vzájemné spolupráce a nastolených řešení po stránce medicínské i pedagogické (např. návštěva dětského psychologa, psychiatra, návštěva školského specializovaného zařízení). Po medicínské stránce mohou být přijata opatření podporující pozornost dítěte ve škole (stimulancia – např. Ritalin, Strattera), léčba psychofarmaky (Fevarin).

O všech těchto skutečnostech by měla být škola informována a požádána o spolupráci při kontrole dodržování nastolené terapie. Z pedagogického pohledu bývá nejčastěji doporučena návštěva školského poradenského zařízení (PPP, SPC). Pokud tato zařízení doporučí realizaci individuálního vzdělávacího plánu, je opět nezbytná vzájemná kooperace všech zúčastněných stran.

Pro dítě s PKU není vhodné požadovat vzdělávání mimo běžný vzdělávací proud (např. vzdělávání v rámci speciálního školství nebo výukou doma).

7.3.4 Dopady u ostatních dědičných metabolických poruch, léčených nízkobílkovinnou dietou

Jak již bylo výše řečeno, v populaci se vyskytují ostatní, mnohem vzácnější dědičné metabolické poruchy (jde o jednotky pacientů ve školním věku), které jsou léčeny nízkobílkovinnou dietou (např. homocystinurie, tyrosinemie, organické acidurie, leucinózy a poruchy cyklu močoviny). Jejich léčebná terapie je v podstatě obdobná jako u fenylketonurie, liší se pouze v omezení přísunu běžných bílkovin nebo jiné konkrétní aminokyseliny. Z pohledu pedagogů platí pro děti s těmito nemocemi zásady uvedené v této kapitole.

7.4 Kontakty na patientské organizace a jejich činnost

Pacienti s PKU a jinými dědičnými metabolickými poruchami se mohou stát členy Národního sdružení PKU a jiných DMP, což je podpůrná patientská organizace, která sdružuje pacienty s fenylketonurií a obdobnými dědičnými metabolickými poruchami z celé České republiky.

Kontakt: www.nspku.cz

Dalším sdružením, jehož členy se mohou pacienti s těmito nemocemi stát, je Občanské sdružení Metoděj.

Kontakt: www.os-metodej.cz

Metabolické centrum Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, kontakt: www.espku.cz

Novorozenecký screening v ČR, kontakt: www.nspku.cz

Stránky PKU dieta, kontakt: www.pku-dieta.cz

Evropská společnost pro PKU a jiné DMP, kontakt: www.espku.org

7.5 Kazuistiky

Bezproblémová spolupráce školy a rodiny

Kazuistika č. 1: Sourozenci s klasickou PKU (bratři 8 a 21 let) – žák a student

Mladší bratr je dnes 8letý chlapec s klasickou fenylketonurií, diagnostikovanou již v prenatálním vývoji z plodové vody ve Fakultní porodnici Brno, kde se chlapec také v termínu narodil, přičemž odběr plodové vody byl diagnostikován z důvodu fenylketonurie u staršího bratra. Ihned po porodu byla u něj nastavena nízkobílkovinná dieta, přičemž hladiny fenylalaninu byly po celou dobu novorozeneckého a batolecího vývoje v normě a zvýšené hladiny byly pouze u infektu. Psychomotorický vývoj u něj probíhal v normě, ve 14 měsících již lyžoval, ve 2 a půl letech sám jezdil na kole, při nástupu do MŠ už uměl „Ř“ a od dětství velice rád a krásně maluje.

K jeho přijetí do MŠ došlo v 5 letech, ale pouze na dopoledne se svou vlastní svačinkou. Vzhledem k tomu, že mu nebylo umožněno navštěvovat MŠ, aniž by odebíral jakoukoliv stravu, tak školka nabídla rodičům místo klasických svačinek náhradu množství ovoce a zeleniny ve stejné finanční výši jako svačinky, což jeho rodiče přivítali, protože ovoce a zeleninu podle dietního rozpisu během týdne zužitkovali.

V MŠ měl mladší bratr zpočátku problém ze strany dětí, které se mu posmívaly a poukazovaly na jinou stravu. Mladší bratr se vracel ze školky bez snědené stravy nebo jen z poloviny snědené. Následoval rozhovor s učiteli i dětmi, kde bylo řádně vysvětleno, proč má mladší bratr jinou stravu a proč ji musí sníst, přičemž od té doby bylo jeho stravování bez problémů.

V rámci MŠ byl vyšetřen logopedem, který nezjistil žádné problémy. V 6 letech mladší bratr nastoupil do ZŠ, nyní je žákem 2. třídy ZŠ s výborným prospěchem. Nemá problém se zapojit do jakékoliv aktivity kolektivu a školy (výlety, nocování ve škole), škola vždy přizpůsobí stravování jeho požadavkům a akci, které se to týká.

Jeho starší bratr je dnes 21letý muž s klasickou fenylketonurií diagnostikovanou z novorozeneckého screeningu. Vzhledem ke špatné spolupráci dětské sestry s rodinou, neznalosti problematiky a nedostatečné informovanosti dětského oddělení v nemocnici, byl proveden retest (kontrolní odběr) až po jednom měsíci od narození. Po něm byl odeslán i s matkou k hospitalizaci do Výzkumného ústavu zdraví a dítěte Brno, kde byla nastavena nízkobílkovinná dieta a byl převeden na dnes již nepoužívaný preparát Lofenalac a po měsíci byl propuštěn domů.

Doma se starší bratr vyvíjel v normě, v předškolním věku u něj byla patrná slabá slovní zásoba a špatná výslovnost. Starší bratr byl přijat do MŠ ve 4 a půl letech, ale vzhledem k jinému stravování a jeho slabší aktivitě následovalo horší zapojení do kolektivu dětí a z těchto důvodů byla změněna běžná MŠ na MŠ s logopedickým zaměřením výuky.

Psychologickým vyšetřením ve školce mu byl doporučen odklad školní docházky vzhledem k nesoustředěnosti a hravosti, což rodiče akceptovali a k jeho nástupu do ZŠ došlo 3 měsíce před dovršením 7 let. Zhruba ve 4. třídě na základě doporučení metabolického centra v Brně provedeno psychologicko-pedagogické vyšetření se závěrem LMD (lehká mozková dysfunkce) a slabé logické uvažování – budoucnost na běžné ZŠ méně jistá, což se později nepotvrdilo.

Jak v MŠ, tak později i na ZŠ bylo stravování bez problémů. Škola se vždy přizpůsobila požadavkům dítěte, popřípadě připravila také vhodné podmínky, aby mohla přizvat rodiče (např. lyžařský výcvik v 7. třídě ZŠ – zajištěn pokoj s vlastní kuchyňkou, plně vybavenou).

Vzhledem ke špatným výsledkům v předmětech, kde je třeba logického uvažování (matematika, fyzika) následovala po ukončení ZŠ přihláška na střední školu, učební obor autoelektrikář, který starší bratr po třech letech studia úspěšně zakončil výučním listem. Nyní starší bratr studuje na téže škole nástavbové studium obor podnikání, a za rok se bude připravovat na maturitu.

Kazuistika č. 2: Dívka s klasickou PKU 12 let – žákyně ZŠ

Tato dívka se narodila s diagnózou klasické fenylketonurie. Měla štěstí, protože byla diagnóza stanovena hned z prvního krevního odběru, který byl uskutečněn v porodnici, a díky tomu u ní nedošlo k žádnému poškození.

Její vývoj probíhá jako u ostatních dětí a rodiče zatím nepřišli na nějakou odlišnost, která by byla způsobena fenylketonurií.

Ve školce se dívka zapojila do kolektivu bez problémů. Rodiče měli trochu obavy z jejího stravování, ale vše se domluvilo se zaměstnanci školky. Rodiče denně chystali této dívce dopolední i odpolední svačinku i oběd do nádob, vhodných k ohřevu v mikrovlnné troubě. Musím se zmínit, že se rodiče ve školce nesetkali s nikým, kdo by se o její speciální stravu vyjadřoval špatně. Naopak, někdy jí děti některý pokrm záviděly. Jediné, co ji nikdy nezáviděly, byl preparát – součást každého oběda. Myslím, že na tom mají zásluhu hlavně paní učitelky, které dívčinu speciální stravu dětem představily a vysvětlily, proč je jiná.

S přechodem na základní školu neměla tato dívka problém. Brzy si zvykla na školní režim i na domácí přípravu. Učení jí jde docela snadno, jejich třídní učitelka dokáže děti pro výuku nadchnout, což je pro všechny velice důležité. Dívka se od ostatních odlišuje jen svojí speciální stravou, o které se děti dozvěděly vše podstatné od třídní učitelky hned v prvních dnech školy. S třídní učitelkou si rodiče dali před začátkem školního roku schůzku a seznámili ji se všemi záležitostmi, aby na vše byla připravená. Ve stravování také nenastalo moc změn, jen rodiče přidali ke svačině pití (ve školce byl pitný režim zajištěný) a ve školní jídelně

zařídili vše potřebné a opět se setkali s ochotným přístupem. V jídelně této dívky jídlo ohřejí a ona si jej na talíř již přendá sama. Dívka se stravuje společně s ostatními, čímž není vyčleněna z kolektivu. Dokonce se její spolužačky předhání v přípravě léčebného preparátu PKU.

Letos se bude tato dívka loučit nejen s pátou třídou, ale i se svojí oblíbenou třídní učitelkou. Věříme, že přechod na druhý stupeň základní školy zvládne. Rodiče zvažovali i přestup na gymnázium, ale vzhledem k velkému počtu zájmových kroužků se rozhodli, že zůstane na základní škole.

Během školní docházky navštěvuje několik zájmových kroužků. Od první třídy dochází do základní umělecké školy, kde studuje hru na klavír. Ve škole pak navštěvuje kroužek zpívání, hry na flétnu, zumbu, od svých pěti let cvičí moderní gymnastiku a nyní začíná tancovat v taneční skupině, kam ji přivedla její mladší zdravá sestra.

Závěrem bychom chtěli říci, že tato dívka i přes den velmi zaplněný aktivitami, zvládá veškeré školní povinnosti.

Kazuistika č. 3: Dívka s raritní DMP (klasická homocystinurie) 11 let – žákyně ZŠ

Dnes 11leté dívky byla ve věku 2,5 let na základě výrazného opoždění psychomotorického vývoje diagnostikována homocystinurií s potvrzením psychomotorické retardace (dále jen PMR).

Okamžitě po zjištění této choroby byla zahájena velmi přísná restriktivní nízkobílkovinná dieta se suplementací AMK preparáty s cílem co nejvíce zamezit dalšímu opožďování mentálního vývoje. Z pohledu dívky i rodičů byly začátky velmi těžké a bolestivé, protože ve věku 2,5 let dívka již znala chutě téměř všech nyní pro ni zakázaných potravin, kterých byla nucena se ze dne na den vzdát a intenzivně se jich dožadovat. Dále odmítala požívat nízkobílkovinné preparáty pro jejich nevábnou chuť. Tuto situaci se nakonec po velkých peripetiích a úsilí rodičů trvajících přibližně půl roku podařilo rodině zvládnout a dnes je tato situace stabilní.

Z pohledu dalšího vývoje se u dívky díky léčbě dařilo pozvolna odbourávat příznaky mentálního opožďování, avšak následně se u ní začalo projevovat ADHD s poruchami pozornosti, dysgrafií a rozvinula se u ní obsedantně kompulzivní porucha léčená psychofarmaky (Fevarin). Dále jí byla zjištěna alergie a potvrzena noční enuréza a také od 4 do 6 let navštěvovala logopedii.

Ve věku 4 let začala navštěvovat dívka MŠ v dopoledních hodinách s tím, že svačinku si donesla z domu a před obědem ji matka vyzvedávala domů. Od 5 let měla dívka přidělenou asistentku pedagoga, která s ní individuálně pracovala a připravovala ji na vstup do školy s důrazem na trénink výdrže pozornosti, rozvoj funkcí v oblasti grafomotoriky a jemné motoriky a na vypracovávání různých úkolů. I díky této individuální práci asistentky mohla dívka v 7,5 letech nastoupit do první třídy běžné základní školy.

Začátky ve škole byly těžké, ale poté, co byla dívka z důvodu poruch pozornosti a nesoustředěnosti vyšetřena ve SPC a byl pro ni vyhotoven individuální vzdělávací plán, se většina těchto problémů vyřešila a první i druhou třídu skončila dívka s průměrnými známkami. Tento individuální vzdělávací plán je následně vyhotovován pro každý rok školní docházky a je v něm kladen důraz na omezení v oblasti grafomotoriky a jemné motoriky a na to, že dívka má být umožněn převážně ústní projev a tolerováno pomalejší tempo.

Ve třetí a opětovně i ve čtvrté třídě došlo u této dívky k výměně třídního učitele, což naštěstí dívka bez problémů akceptovala a neměla s tím potíže. Studijní výsledky se začaly vylepšovat a třetí třídu dívka ukončila s vyznamenáním.

Za tímto výsledkem je kromě velkého úsilí a tolerance pedagogů i obrovská péče rodičů, zejména matky, která věnuje výuce své dcery průměrně 1,5–2 hodiny denně.

Přístup školy k odlišnému stravování této dívky je vysoce nadstandardní, protože školní jídelna kromě toho, že naprosto bez jakýchkoli problémů umožňuje ohřev doneseného nízkobílkovinného jídla, tak i několikrát do týdne po pravidelné telefonické konzultaci s matkou pro tuto dívku její speciální nízkobílkovinná jídla vaří a připravuje. Navíc naprosto bez problémů umožňuje i stravování této dívky s ostatními spolužáky, což je věc, která této dívce též velmi psychicky pomohla.

Otázkou do budoucnosti však je, jak se bude další školní vývoj této dívky ubírat, protože s ohledem na vzácnost choroby, věk a diagnostikovaná zdravotní omezení nelze předvídat přesně další psychomotorický vývoj této dívky a jeho dopady do výchovně-vzdělávacího procesu.

Problémová spolupráce školy a rodiny dořešená na základě stanoviska odborného lékaře

Kazuistika č. 4: Dívka s klasickou PKU 11 let – žákyně ZŠ

Dnes 11leté dívky byla diagnostikována fenylketonurií hned po odběrech v porodnici. Od začátku byla péče velmi náročná. Přerušované kojení, vážení, hlídání. Rodiče doufali, že až bude dívka starší, situace se změní k lepšímu, avšak realita je jiná. S přibývajícím věkem narůstají i problémy související s dietou. Tato dívka je velmi živá, jinak zdravé dítě, které se ale se svou diagnózou smiřuje nelehce a před některými vrstevníky se o nemoci stydí mluvit. V mladším věku měla dívka problém s nočním pomočováním, které odeznělo. Ale dodnes má velký stres před každou cestou autem či jiným prostředkem, aby se jí nechtělo na toaletu.

Do školy, kam tato dívka nastoupila v 6 letech, byly zpočátku problémy. Tyto problémy se ale úspěšně vyřešily v okamžiku, kdy rodiče třídní učitelce předali sdělení od ošetřující lékařky metabolického centra o tom, jaké má dívka omezení a od té doby ji škola i třídní učitelka vychází vstříc. Občas jí i kontroluje, zda dojedla svačinu nebo neujídá spolužákům.

Tato dívka je od přírody „nejedlík“. Z toho pramení i její velká nechuť k jídlu. A to k jakémukoliv. Ale u fenylketonurie je to problém, neboť se hlídá příjem bílkovin a energie.

Do školy rodiče denně nosí dívce nízkobílkovinný oběd, který jí v jídelně ohřívají, ale vzhledem ke své nechuti jídlo často nedojídá. Matka dívky by velice ráda šla do práce, ale to by znamenalo, že dívka bude jíst ráno a večer, což ale není možné, protože dívka nemá nikdy pocit hladu a matka ji musí celý den kontrolovat a do jídla neustále nutit.

Bohužel má tato dívka kromě PKU i jiné zdravotní problémy, týkající se kardiologie, anizorokie – nestejná velikost očních zornic, psychických obtíží, pohybového aparátu – rehabilitace kvůli vychýlené lopatce, takže i tyto návštěvy u lékařů velmi silně ovlivňují pravidelnost její školní docházky se všemi nepříznivými důsledky, které z toho plynou (velký rozsah činností prováděných doma, nekontinuita výuky).

Z pohledu ostatních žije dívka zcela plnohodnotný život, ale ona sama se s ohledem na věk s nastalými problémy těžce srovnává, což může bez spolupráce a podpory rodiny a školy v budoucnosti přinést problémy.

Literatura:

- KRČÁLOVÁ, H., FIALOVÁ, I.: *Fenylketonurie*. Bakalářská práce. Brno: Masarykova univerzita, Pedagogická fakulta, 2008
- FIALOVÁ, I.: *Problematika edukace žáků s chronickým onemocněním (s dg. diabetes mellitus a fenylketonurie) v prostředí základní školy*, Vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami II, s. 187-200, Brno: Paido Brno, 2008, ISBN 978-80-7315-170-6, Masarykova univerzita Brno, 2008, ISBN 978-80-210-4736-5
- LANGMEIER, J., LANGMEIER, M., KREJČÍŘOVÁ, D.: *Vývojová psychologie s úvodem do vývojové neurofyziologie*. 2. vyd. Praha: Nakladatelství HaH, 2002, ISBN 80-7319-016-8
- RENOTIÉROVÁ, M., LUDÍKOVÁ, L. a kol.: *Speciální pedagogika*. 1. vyd. Olomouc, UP: 2003, ISBN 80-244-0646-2
- ŘÍČAN, P., KREJČÍŘOVÁ, D. *Dětská klinická psychologie*. 3. přepracované a doplněné vyd., Praha: Grada, 1997, ISBN 80-7169-512-2
- MAREŠ, J. a kol. *Kvalita života u dětí a dospívajících II*. Brno: MSD, spol. s.r.o., 2007, ISBN 978-80-7392-008-1
- KÁBELE, F. *Somatopedie*. 1. vyd. Praha: UK Karolinum, 1993, ISBN 80-7066-533-5
- ČECHÁK, P. a kol.: *Výsledky screeningu hyperfenylalaninémie v českých zemích v letech 1970-2000*. Čs. Pediat., 56, 2001, No. 11, str. 667-670
- PUDA, R.: Kolik nás vlastně s tou PKU a HPA je?: *Metabolik*, 4/2010, dostupné na www.nspku.cz/ke-stazeni/metabolik/2010/metabolik_4_2010.pdf
- Novorozenecký screening v ČR: www.novorozeneckyscreening.cz

Další doporučená literatura (doporučené zdroje pro další studium):

- BARTOŇOVÁ, M., VÍTKOVÁ, M. et al.: *Vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami II*: Brno: Paido Brno, 2008, ISBN 978-80-7315-170-6, Masarykova univerzita Brno, 2008, ISBN 978-80-210-4736-5
- KOMÁRKOVÁ, J., HEJCMANOVÁ, L.: *Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky II*, Praha: Nadační fond doc. Blehové pro nemocné fenylketonuriky 2004, ISBN 80-239-2877-5
- KOMÁRKOVÁ, J., NÁGLOVÁ, H.: *Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky*, Praha: Nadace docentky Blehové 1996, ISBN 80-902200-3-7
- ŠTASTNÁ, S. a kol.: *Vybrané kapitoly z biochemické genetiky*. Projekt Metabolické vzdělávací centrum CZ.04.3.07/3.2.01.2/2048, Ústav dědičných metabolických poruch, Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Praha 2008
- HYÁNEK, J.: *Dědičné metabolické poruchy*. Praha: Avicenum, 1990
- BLEHOVÁ, B.: *Fenylketonurie*. Praha: SZN, 1963
- FERNANDES, J., SAUDUBRAY, J. M., van den BERGHE, G., WALTER, J. H. et al.: *Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch*. Praha: Triton, 2008. s. 257-363 ISBN 978-80-7387-096-6
- HOFFMANN, G. F., NYHAN, W. L., ZSCHOCKE, J., KAHLER, S. G., MAYETAPEK, E.: *Dědičné metabolické poruchy*. Praha: Grada Publishing, 2006. ISBN 978-80-247-0831-0
- PAZDÍRKOVÁ, R., KOMÁRKOVÁ, J.: *Fenylketonurie a mateřství*, Klinika dětí a dorostu 3. LF UK a Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Praha: 2010., ISBN 978-80-254-7368-9
- PROCHÁZKOVÁ, D., HONZÍK, T., HERMÁNKOVÁ, R.: *Rady pro pacientky s PKU a jejich blízké okolí*, Ambulance pediatrie a dědičných poruch metabolismu, Pediatrická klinika FN Brno, Brno: 2011., ISBN 978-80-254-9655-8167-6
- PROCHÁZKOVÁ, D.: *Proč potřebuji dietu aneb jak zvládnout fenylketonurii*, Dětská interní klinika FN Brno, Brno
- ZAUGG, B., SCHÜRER, Ch. (překlad PROCHÁZKOVÁ, D.): *Severin a skřítkové*: dostupné na <http://www.pku-dieta.cz/severin-a-skritkove>



evropský
sociální
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání
pro konkurenceschopnost



INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

Speciální vzdělávací potřeby dětí a žáků se vzácnými onemocněními

CZ.1.07/1.2.00/14.0040

ISBN 978-80-86532-28-8



9 788086 532288 >