

**Univerzita Pardubice
Fakulta zdravotnických studií**

Prekoncepční příprava a gravidita u ženy s fenylketonurií

Romana Javůrková

**Bakalářská práce
2011**

Čestné prohlášení

Prohlašuji, že tuto práci jsem vypracovala samostatně. Veškeré literární prameny a informace, které jsem v práci využila, jsou uvedeny v seznamu použité literatury.

Byla jsem seznámena s tím, že se na moji práci vztahují práva a povinnosti vyplývající ze zákona č. 121/2000 Sb., autorský zákon, zejména se skutečností, že Univerzita Pardubice má právo na uzavření licenční smlouvy o užití této práce jako školního díla a podle § 60 odst. 1. autorského zákona, a s tím, že pokud dojde k užití této práce mnou nebo bude poskytnuta licence o užití jinému subjektu, je Univerzita Pardubice oprávněna nade mne požadovat přiměřený příspěvek na úhradu nákladů, které na vytvoření díla vynaložila, a to podle okolností až do jejich skutečné výše.

Souhlasím s prezenčním zpřístupněním své práce v Univerzitní knihovně Univerzity Pardubice.

V Pardubicích 25.6.2011

Romana Javůrková

Poděkování

Tímto bych chtěla poděkovat vedoucí této bakalářské práce MUDr. Renátě Pazdírkové za pomoc a věnovaný čas, ochotu a trpělivost při vytváření této práce.

Dále bych chtěla poděkovat všem svým respondentkám, bez nichž by výzkum nemohl vzniknout, nutriční terapeutce Janě Komárkové a Ing. Janě Holé PhD. za cenné rady a rodině za podporu ve studiu

V Pardubicích 25.6.2011

Romana Javůrková

SOUHRN

Bakalářská práce se zabývá informovaností žen s fenylketonurií o prekoncepční přípravě a těhotenství v souvislosti s tímto onemocněním. Bakalářská práce je teoreticko-výzkumná a má dvě části, teoretickou a výzkumnou.

Teoretická část se zabývá obecnou problematikou fenylketonurie, historií screeningových vyšetření a léčby, základech genetiky a vedení léčby v období prekoncepční přípravy a těhotenství u žen s fenylketonurií.

Ve výzkumné části bylo provedeno výzkumné šetření. Nástrojem pro sběr dat byl použit dotazník, který byl zaměřen na rozřazení žen do jednotlivých skupin a zkoumání informovanosti o dané problematice.

KLÍČOVÁ SLOVA

Fenylketonurie, prekoncepční příprava, prenatální péče, syndrom maternální fenylketonurie

TITTLE

Preparing for pregnancy and pregnancy of woman with phenylketonuria

SUMMARY

My bachelor thesis concentrates on the women's preconception preparation and women's information about phenylketonuria. The thesis is divided into two main parts – the theoretical and the scientific.

The theoretical part explains the general issue of phenylketonuria, the history of so called screening examination, the basics of genetics and the treatment of women with phenylketonuria at the preconception time.

In the scientific part I made a research on the given topic. The information was collected by public survey focused on the classification of women into groups and examining the awareness of my topic of each particular group.

KEYWORDS

Phenylketonuria, preconception preparation, prenatal care, maternal phenylketonuria syndrome

Obsah

Úvod.....	8
Cíl práce.....	9
TEORETICKÁ ČÁST	10
1 Fenyktonurie.....	10
2 Základy genetiky	12
3 Historie léčby fenyktonurie	13
3.1 Historie léčby PKU v ČR.....	14
4 Léčba fenyktonurie.....	15
4.1 Nízkobílkovinná dieta	16
4.2 Substituce proteinů.....	18
5 Mateřství ženy s PKU.....	19
5.1 Syndrom maternální PKU	19
5.2 Žena s PKU a umělé oplodnění.....	20
5.3 Žena s PKU a neplánované těhotenství.....	20
6 Péče o ženu s PKU během prekoncepční přípravy a těhotenství	21
6.1 Období před plánováním gravidity	21
6.2 Zahájení prekoncepční přípravy.....	22
6.3 Prenatální péče	23
6.3.1 Prenatální diagnostika.....	23
6.4 PKU a rané gestózy	26
7 Výživa v období těhotenství a kojení	27
7.1.1 Energie	28
7.1.2 Zdroje bílkovin.....	28
7.1.3 Sacharidy.....	28
7.1.4 Lipidy	29
7.1.5 Vitaminy	29
8 Péče o ženu s PKU a dítě v průběhu porodu a po porodu	30
8.1 Způsob vedení porodu.....	30
8.2 Žena s PKU po porodu.....	30
9 Význam pro porodní asistenci.....	31
VÝZKUMNÁ ČÁST	32
Výzkumné otázky	32
10 Metodika výzkumu.....	33
10.1 Výzkumný nástroj.....	33
10.2 Výzkumný vzorek	33
10.3 Výzkumné šetření.....	33
10.4 Výsledky výzkumu a jeho analýza.....	34
11 Diskuze.....	49
12 Návrh pro praxi	51
Závěr	53
Použité zdroje.....	54
Seznam zkratk	56
Seznam příloh	57
Vlastní přílohy.....	58

Úvod

Fenylketonurie je vrozené metabolické onemocnění, které je v České republice vyhledáváno novorozeneckým screeningem již od roku 1975. První léčení pacienti jsou již dospělí a mnoho pacientů je ve věku vhodném pro založení rodiny. Toto onemocnění však vyžaduje včasnou prekoncepční přípravu spočívající v návratu k přísné dietě, která má význam nejen u mužů s fenylketonurií, ale zejména u žen s tímto onemocněním.

Bakalářská práce se věnuje celému tématu fenylketonurie a slouží k ucelenému zprostředkování informací o fenylketonurii.

Teoretická část se zabývá definicí fenylketonurie, její léčbě, diagnostice, genetickými zákonitostmi, významu prekoncepční přípravy, péči o ženu v těhotenství, během porodu a po porodu.

Výzkumná část se zabývá rozbořem výzkumného šetření formou dotazníku. Respondentky byly rozřazeny do jednotlivých skupin a v závěru dotazníku byly zkoumány jejich znalosti v problematice prekoncepční přípravy a těhotenství.

Závěr práce je věnován kompletnímu zhodnocení výsledků informovanosti žen s fenylketonurií a návrh na zlepšení informovanosti žen o této problematice.

Cíl práce

Cílem bakalářské práce je vytvoření uceleného náhledu na fenylketonurii, její léčbu a diagnostiku, specifika prekoncepční přípravy, prenatální péče, vedení porodu a péče o ženu i dítě po porodu.

Cílem výzkumného šetření bylo zjištění informovanosti žen o této problematice.

TEORETICKÁ ČÁST

1 Fenyلكetonurie

Fenyلكetonurie (PKU) je dědičné metabolické onemocnění, u kterého dochází ke snížení produkce enzymu fenyلكalanin hydroxylázy (PAH), který přeměňuje aminokyselinu fenyلكalanin (PHE) na tyrozin. Důsledkem této poruchy dochází k hyperfenyلكalaninémii, jejíž podstatou je hromadění fenyلكalaninu v krvi nad 120 $\mu\text{mol/l}$ (tj. 2mg/dl) a tento stav může mít negativní vliv na organismus, zvláště nervovou soustavu. Léčba dietou se zahajuje při fenyلكalaninémii $>360\mu\text{mol/l}$ (4mg/dl).

Mezi následky neléčené PKU patří poškození vývoje mozku, mentální retardace, poruchy pigmentace, ekzémy, mikrocefalie, hyperaktivita, třes, zvýšený svalový tonus, sekundární vznik epilepsie. Dochází také k poškození plodu u matek s neléčenou PKU.

V době, kdy nebyla PKU léčená, se toto onemocnění projevovalo až po několika měsících od narození. U neléčeného dítěte se projevovала opožděním ve vývoji a neurologickými odchylkami. Stav dětí s pozdní diagnózou se po započetí léčby výrazně zlepšoval. Začaly se rozvíjet motorické funkce (rozvoj chůze a motoriky) a kognitivní funkce (rozvoj řeči a paměti, pozornosti a prostorové orientace), avšak určitý stupeň nejen intelektuálního handicapu nelze překročit a následky nečasné diagnózy jsou trvalé.

Při metabolismu PHE dochází u neléčených fenyلكetonuriků k uvolňování fenyلكetonů (fenyلكaktátu, fenyلكpyruvátu a hydroxyfenyلكacetátu), čímž jejich moč a pot má typický zápach připomínající myšinu. (3, 4, 8, 9, 10)

Epidemiologie

Četnost PKU se v jednotlivých regionech světa liší. Závisí to především na četnosti genových mutací pro PKU v populaci, ale také na funkci zdravotnického systému, zvláště na fungování a spolehlivosti novorozeneckého screeningu, na místních zvycích – např. sňatky v rodině apod. Různé literatury uvádí různé hodnoty četností, průměrná četnost je 1:12000. Nejvyšší četnost fenyلكetonurie v evropských zemích se uvádí v Irsku, kde se pohybuje okolo 1:4200, nejnižší je ve Finsku (1:1 000 000), v Česku 1:7969 (k 31.12.2009). (5)

Fenylalanin

Bílkoviny jsou makromolekuly, které obsahují více než 100 aminokyselin (AMK) spojených peptidickou vazbou a jednou z aminokyselin je i fenylalanin.

Fenylalanin je esenciální AMK důležitá pro růst, regeneraci tkání a účastní se na mnoha biochemických reakcích v organismu.

U zdravé populace se PHE fyziologicky mění na tyrosin, který se z 10% plně metabolizuje a používá se na výstavbu nových tkání, ze zbylých 90% se podílí na mnoha biochemických procesech: tvorba neurotransmiterů, katecholaminů, syntéza hormonů štítné žlázy a tvorba melaninu (pigment kůže, vlasů a barvy očí). Vzhledem k tomu, že je metabolismus PHE zpomalen, dochází k uvolňování melaninu omezeně, proto typický neléčený fenylketonurik má velmi světlý vzhled - světlé vlasy, modré oči a bledá pokožka se sklonem k ekzémům.

Fenylalanin v bílkovinné molekule tvoří přibližně 5% všech AMK, ale tento poměr se může v různých druzích potravy lišit.

U PKU je závažnost poruchy dána deficitem enzymu PAH, jeho mutací a jejich vzájemnou kombinací (tab. č. 1). (4, 10)

Tab. č. 1: Klinická klasifikace defektu PAH

Zdroj: (11)

	plazmatická koncentrace PHE před terapií		aktivita PAH
mírná HPA*	120-600 $\mu\text{mol/l}$	< 10mg/dl	3-10%
mírná PKU	600-1200 $\mu\text{mol/l}$	10-20 mg/dl	1-3%
klasická PKU	> 1200 $\mu\text{mol/l}$	> 20mg/dl	< 1%

* HPA – hyperfenylalaninémie (koncentrace PHE v krvi > 2mg/dl)

** hodnoty platné do října 2009 (dnes screening již 48 hod po porodu, což má za následek nižší vstupní hodnoty)

2 Základy genetiky

Gen je základní jednotka genetiky a je to nejmenší úsek nukleové kyseliny. Soubor všech genů v organismu v konkrétních formách (alelách) nazýváme genotyp. Projevu genotypu navenek nazýváme fenotyp a gen projevující se ve fenotypu nazýváme znak.

Fenylketonurie je typický zástupce tzv. pleiotropie, kdy 1 gen může mít více fenotypových projevů (vytváří se více znaků), proto fenotypový obraz monogenně podmíněných chorob vystupuje jako klinický syndrom – soubor příznaků typických pro konkrétní poruchu, což je u fenylketonurie mentální retardace, zpomalený růst, poruchy pigmentace aj.

V jádře každé buňky je soubor všech genů, který se nazývá genom. Tyto geny se uspořádávají do chromozomů. Jádra lidských pohlavních buněk obsahují n počet chromozomů, tj. 23 chromozomů. Jádra lidských somatických buněk obsahují 2n chromozomů, tj. 23 párů chromozomů, z nichž 22 párů jsou autosomální chromozomy a 1 pár je gonozomální chromozom (určující pohlaví). V jednom páru chromozomů jsou 2 chromozomy, jeden je výbavou od matky, druhý je výbavou od otce a vzájemná interakce udává genotyp jedince. Pokud jsou obě alely na obou párových chromozomech pro daný znak funkčně shodné, jedná se o homozygota, pokud se alely funkčně liší, jedinec se stává heterozygotem. (7)

Dominance a recesivita

Alela A je úplně dominantní nad alelou a. Dominantní homozygot má genotyp AA, heterozygot Aa (fenotypově se projeví dominantní alela A), v nepřítomnosti dominantní alely A vzniká recesivní homozygot aa. (7)

Autozomální a gonozomální dědičnost

Lidský organismus obsahuje 23 párů chromozomů. 23. pár je tzv. gonozomální pár chromozomů určující pohlaví jedince, a proto genetické poruchy na tomto páru chromozomu se označují jako pohlavně vázané a frekvence jejich výskytu je různá u žen a u mužů. Zbýlých 22 párů chromozomů jsou společné pro obě pohlaví, označují se jako autozomy a frekvence výskytu autozomálně dědičných genetických poruch nesouvisí s pohlavím jedince. (7)

Dědičnost fenylketonurie

Fenylketonurie je autozomálně recesivní onemocnění, tzn., že není na pohlaví vázaná a pro projevení onemocnění je nutné, aby byla přítomnost obou recesivních alel. Pravděpodobnost pro zdědění fenylketonurie u dítěte heterozygotních rodičů přenašečů je 25%. (7, 8, 12)

3 Historie léčby fenylketonurie

Fenylketonurie (PKU) byla objevena jako první metabolická porucha a jako první genetické onemocnění, které při včasné léčbě minimalizuje následky. PKU objevil v roce 1934 Asbjörn Fölling, který zjišťoval příčinu mentální retardace u dvou dětí. Po přidání chloridu železitého do moči dětí vznikla modrozelená sraženina (místo obvyklé červenohnědé). Začal tedy jejich moč zkoumat a nalezenou látku označil jako kyselinu fenylpyrohroznovou, která má za následek charakteristický zápach moči a potu fenylketonuriků. Následně onemocnění nazval imbecilitas phenylpyruvica.

Lionel Penrose v roce 1935 vytvořil samotný název fenylketonurie a identifikoval ji jako autozomálně recesivní onemocnění. Začínal s jednoduchou léčbou fenylketonuriků, která byla založena na sacharidech, ovoci a vitamínech.

V 50. letech proběhla první úspěšná léčba pod dohledem Dr. Horsta Bickela, který s kolegou Louisem Woolfem připravili 1. aminokyselinový přípravek s nízkým obsahem fenylalaninu (Lofenalac) a doporučili nízkobílkovinnou dietu. Následně se stal tento vzorec léčby standardem pro léčbu PKU.

Vývoj prvního rutinního screeningového testu pro PKU bylo založeno v roce 1960 v Buffalu. Robert Guthrie se zaměřil na měření koncentrací PHE z kapilární krve novorozenců. Stačila jedna kapka nasátá na filtrační papírek (z toho název „suchá kapka“). Test byl jednoduchý, levný a spolehlivý. K celosvětovému rozmachu tzv. Guthrieho testu docházelo postupně během 60. a 70. let.

V roce 1983 Dr. Savio Woo z Texasu izoloval lidský gen pro enzym fenylalanin hydroxylázu (PAH), čímž byl založen výzkum genové terapie PKU. Gen pro PKU se nachází na 12. chromozomu.

Výzkumy ukázaly, že nejvíce citlivý na PHE v krvi je vyvíjející se mozek. Původní studie proto tvrdily, že stačí dodržovat dietní omezení jen po dobu vývoje mozku, kterou stanovili do 5 let věku. Tyto děti však projevily prudké zhoršení stavu po ukončení léčby. Následně se doporučená doba léčby postupně prodlužovala a bylo dokázáno, že i dospělí, kteří ukončili léčbu, trpí obtížemi, jako je přecitlivělost, impulzivita, deprese, bolesti hlavy, únava apod. a v roce 1993 vzniklo doporučení dodržování diety po celý život.

BioMarin v roce 2007 uvádí na trh v USA tzv. Kuvan (sapropterin dihydrochlorid), což je látka, která aktivací PAH snižuje hladinu PHE v krvi u některých pacientů s PKU.

V roce 2009 BioMarin zahajuje klinickou studii pro první terapii, která nahrazuje enzym PAH pomocí injekcí. (1, 6)

3.1 Historie léčby PKU v ČR

Počátky vyhledávání nemocných s poruchou metabolismu fenylalaninu jsou spojeny se jménem doc. MUDr. Bohunky Blehové, která započala výzkum v roce 1958. Pátrala v ústavech pro duševně choré a vyšetřila moč celkem od 2444 osob s opožděním duševního vývoje a objevila ve svém výzkumu 10 fenylketonuriků.

V roce 1960 doc. MUDr. Blehová vyvinula první pokus o zavedení cíleného screeningu na PKU, jako doporučení lékařům, aby vyšetřovali moč novorozencům v 6. týdnu po porodu chloridem železitým.

V roce 1964 započal prof. Hyánek vyhledávání nepoznaných fenylketonuriků v ústavech pro duševně choré a celkem se mu podařilo diagnostikovat 260 nemocných. Prof. Hyánek také doporučil vyšetření moči u každé těhotné při první návštěvě v prenatální poradně jako prevence syndromu maternální PKU u nediodagnostikovaných nemocných.

V roce 1975 bylo původní doporučení vyšetření moči na plně upraveno na odběr krve z patičky novorozence 5.-7. den po porodu a tím byl založen povinný screening na PKU v ČR. (1,6)

4 Léčba fenylketonurie

Fenylketonurie (PKU) je způsobena genetickou vadou, proto její vyléčení není možné. Je ale možné PKU úspěšně léčit a při uspokojivé compliance k dietě, lze žít plnohodnotný život omezený pouze dietou a ženám s PKU dává naději na zdravé dítě. (12)

Doporučení bezpečné horní hranice hladiny fenylalaninu v krvi nemocného s PKU se liší v jednotlivých státech. Společná pro všechny státy je však korelace doporučené bezpečné horní hranice pro fenylalaninu (PHE) s věkem, kdy se stoupajícím věkem je tato hranice vyšší. S tím také souvisí doporučení vyšší tolerance PHE. Doporučená bezpečná horní hranice fenylalaninu platná pro Českou republiku (ČR) a Slovenskou republiku (SR) je naznačena v tab. č. 2. Pro srovnání je zde uvedena tab. č. 3 (Francie - Paříž) a tab. č. 4 (USA). (1)

Tab. č. 2: Horní hranice hladin PHE v krvi v závislosti na věku pacienta platná pro ČR a SR.

Zdroj: (1)

věk	horní hranice hladiny fenylalaninu (mg/dl)	horní hranice hladiny fenylalaninu ($\mu\text{mol/l}$)
do 5 let	6	360
do 10 let	8	480
do 15 let	10	600
po 15. roce	15	900

Tab. č. 3. Horní hranice hladin PHE v krvi v závislosti na věku pacienta platná pro Francii (Paříž).

Zdroj: (1)

věk	horní hranice hladiny fenylalaninu (mg/dl)	horní hranice hladiny fenylalaninu ($\mu\text{mol/l}$)
do 10 let	6,6	400
po 10. roce	25	1500

Tab. č. 4: Horní hranice hladin PHE v krvi v závislosti na věku pacienta platná pro USA.

Zdroj: (1)

věk	horní hranice hladiny fenylalaninu (mg/dl)	horní hranice hladiny fenylalaninu ($\mu\text{mol/l}$)
do 12 let	6,6	400
po 12. roce	15	900

Základem léčby je časný záchyt onemocnění

Záchyt onemocnění se provádí pomocí povinného novorozeneckého screeningu u všech novorozenců po 48 hodinách po porodu. (12)

Novorozenecký screening

Screening je vyhledávání onemocnění, které zatím neprojevuje žádné příznaky a řadí se do sekundární prevence. Podmínkou pro zahrnutí onemocnění do celoplošného povinného screeningu je, aby včasné zachycení onemocnění a následné zahájení léčby mělo výrazný vliv na prognózu onemocnění. Pozitivem screeningového vyšetření je jeho cena, která představuje výrazně nižší náklady, než následná péče o pacienta již s rozvinutým onemocněním. Riziko falešně pozitivního nebo falešně negativního výsledku vyšetření by mělo být minimalizováno. Nově (od 1.10.2009) je možný odběr již 48 hodin po porodu a do 10. dne života dítěte je nutné začít s terapií PKU.(3, 4, 9, 12)

Novorozenecký screening zajišťují v České republice 4 centra od roku 2009:

- Ústav dědičných metabolických poruch, Všeobecná fakultní nemocnice Praha 2
- Klinika dětí a dorostu, Fakultní nemocnice Královské Vinohrady Praha 10
- Ústav klinické biochemie, Fakultní nemocnice Brno
- Ústav klinické biochemie, Fakultní nemocnice Ostrava

Péče o novorozence s diagnostikovanou PKU

Matka je s dítětem hospitalizována v metabolickém centru, kde jsou provedena následná vyšetření dítěte pro určení typu mutace. Matka je edukována o průběhu onemocnění a jeho léčbě, je seznámena s aminokyselinovými (AMK) přípravky, dietním omezení dítěte a dodržováním diety v praxi. Je doporučeno omezení laktace, které se doplňuje podáváním AMK přípravků bez PHE, jako náhrada mateřského mléka, čímž se docílí snížení hladiny PHE v krvi. (3, 4)

4.1 Nízkobílkovinná dieta

Vzhledem k tomu, že aminokyselina fenylalanin se nachází v každé bílkovině, je nutné omezit celkový příjem bílkovin. Cílem nízkobílkovinné diety je vytvoření rovnováhy mezi příjmem a schopností zpracování fenylalaninu, čímž nedochází k hyperfenylalaninémii a následnému poškození organismu. Rozložení stravy je nastíněno v potravinové pyramidě, viz. příloha č. 2. (12, 14)

Potraviny s různým obsahem bílkovin rozdělujeme na:

- úplně vyloučené ze stravy
- s omezeným příjmem ve stravě
- bez omezeného příjmu ve stravě, viz. příloha č. 3. (12)

Potraviny úplně vyloučené ze stravy:

- mouka a obilné výrobky (knedlíky, pečivo, zákusky, těstoviny, sušenky, slané křupky)
- maso a masné výrobky (všechny druhy masa, ryby, uzeniny, sójové maso)
- mléko a mléčné výrobky (jogurty, sýry tavené i tuhé, smetana, šlehačka, tvaroh)
- vejce (žloutek i bílek, sušená vejce)
- luštěniny (hrách, čočka, fazole, sója)
- ořechy (všechny druhy)
- mák
- cukrovinky (čokoláda, želatinové bonbóny)
- sušené ovoce (např.: banány, meruňky, papaya)
- výrobky s obsahem aspartamu (limonády a žvýkačky bez cukru) (8, 12)

Potraviny s omezeným příjmem ve stravě:

- ovoce (především banány)
- zelenina (především brambory, brokolice, květák)
- rýže a rýžové nudle
- ostatní (hořčice, kečup, majonéza) (8, 12)

Potraviny bez omezeného příjmu ve stravě:

- med, džemy, marmelády, cukr,
- zavařeniny a kompoty
- tuky rostlinné i živočišné (sádlo, margarín, Hera, oleje)
- cukrovinky (ovocné želé, fondán, lipo)
- speciální nízkobílkovinné výrobky
 - o nízkobílkovinné pečivo, těstoviny a mouka na bázi škrobů
 - o speciální nízkobílkovinné pochutiny a sušenky
 - o další nízkobílkovinné potraviny (nízkobílkovinné mléko, nízkobílkovinná vaječná náhražka, nízkobílkovinná strouhanka, nízkobílkovinné zeleninové pomazánky) (8, 12)

Ke zvýšení hladiny fenylalaninu dochází

- příjmem potravin s vysokým obsahem bílkovin
- při katabolismu organismu nejčastěji způsobeným celkovým onemocněním (např. zvýšení tělesné teploty, infekční choroby)
- nepravidelným stravováním a hladověním (12)

Prodejci nízkobílkovinných výrobků

Často je možné zakoupit základní výrobky i v menších městech v obchodech se zdravou výživou, je tam však často velmi omezený výběr. Výhodou pro fenylketonuriky je, že nízkobílkovinná mouka i chléb jsou zároveň bezlepkové, proto je možné tyto potraviny koupit v obyčejných obchodech se zdravou výživou. Obráceně tato zásada neplatí a bezlepková potravina nemusí být současně nízkobílkovinná. Nízkobílkovinná potravina má na obalu obvykle označení PKU, event. v popisu potraviny je označena jako nízkobílkovinný výrobek. Rozšířený sortiment (nízkobílkovinná strouhanka, vaječná náhrada, nízkobílkovinné mléko apod.) nalezneme v několika kamenných obchodech v republice a ve specializovaných internetových prodejnách.

Nově od jara letošního roku je zavedena možnost objednání některých nízkobílkovinných výrobků v lékárnách. Doba dodání těchto potravin je možná již do druhého dne. (15)

4.2 Substituce proteinů

Při přísné nízkobílkovinné dietě je jídelníček značně nevyvážený a organismus fenylketonuriků by trpěl velkým deficitem bílkovin a jiných nutrientů, proto je nutné tomuto stavu předejít a aminokyseliny dodávat ve speciálních aminokyselinových léčebných přípravcích. Tyto přípravky jsou obohaceny o vitamíny a minerální látky. Moderní AMK přípravky neobsahují žádný fenylalanin, nebo jen jeho minimální množství.

AMK přípravky jsou rozděleny podle věku dle energetické a výživové potřeby jedince. Přípravky jsou různé pro děti v předškolním věku, školním věku, adolescenci a dospělosti, ale také pro těhotné a kojící ženy. Některé léčebné přípravky jsou uvedeny v příloze 4, 5, 6, 7, 8, 9. Tyto léčebné přípravky jsou určeny pro zvláštní lékařské účely a podléhají perskripci lékaře metabolického centra. (12, 14).

5 Mateřství ženy s PKU

Od zahájení celoplošného screeningu v ČR uběhlo již 36 let. Tito pacienti měli možnost se léčit a žít plnohodnotný život omezený pouze dietou. Součástí plnohodnotného života je samozřejmě i porod zdravého dítěte, protože téměř každá žena, i žena fenylketonurička, touží porodit dítě a naplnit tak svoji mateřskou roli.

Na počátku léčby PKU v minulém století bylo lékařské doporučení dodržovat dietu prvních 8 až 10 let života (jako prevence mentální retardace). Po dosažení tohoto věku nepokládala tehdejší lékařská věda za nutné v dospělosti dietu dodržovat. Poté, co v dětství zaléčené pacientky uvolnily v dospělosti dietu a porodily děti, byl u těchto dětí zjištěn zvýšený výskyt mentální retardace, což bylo podnětem pro lékařskou vědu zabývat se těhotenstvím u žen s fenylketonurií. (14, 16)

5.1 Syndrom maternální PKU

Hyperfenylalaninémie v těhotenství má nepříznivý účinek na vývoj plodu. Tento účinek je umocněn tím, že se transplacentárně zvyšuje koncentrace fenylalaninu přicházející k plodu. Průměrný transplacentární gradient činí 1,8 ve prospěch plodu. Hyperfenylalaninémie může způsobovat spontánní potrat, u přeživšího plodu intrauterinní růstovou retardaci, mikrocefalii, VVV plodu, zejména srdce a mozku, event. skeletu, trávicího ústrojí a plic. Poškození plodu nejčastěji vede po porodu k rozvoji mentální retardace. Rysy v obličeji připomínají děti s fetálním alkoholovým syndromem, projevující se malými očními štěrbinami, epikanty, tenkým horním rtem. Toto intrauterinní poškození dítěte, které vzniká u matky s neléčenou PKU, se nazývá Syndrom maternální PKU. (12, 16)

Syndrom maternální PKU byl uznán vědeckou společností až po zveřejnění diplomové práce Lenkeho a Levyho v roce 1980, kteří sledovali těhotné ženy s neléčenou PKU. Porovnání studie Lenkeho a Levyho z roku 1980 se studií Kocha z roku 2003 je uvedeno v tab. č. 5. (4, 16)

Tab č. 5: Výsledky těhotenství žen s klasickou PKU (bez diety PHE > 1200 μ mol/l). Porovnání mezi daty Lenkeho a Levyho (1980), kdy bylo léčeno 0,5% těhotenství a Kocha (2003), kdy 26% těhotenství bylo léčeno prekoncepčně, 46% v I. trimestru a 9% od II. trimestru. Zdroj: (4)

	neléčené 1980	léčené 2003
mentální retardace	92%	28%
Mikrocefalie	73%	23%
VVV srdce	12%	11%
porodní hmotnost < 2500g	40%	21%
spontánní potrat	24%	17%

Na základě těchto dat bylo vytvořeno mnoho studií, zejména z Velké Británie a USA, které se shodly na tom, že výsledky těhotenství jsou nejlepší, pokud je dosaženo bezpečné hladiny PHE v maternální krvi 120-360 μ mol/l (2-6mg/dl) maximálně do 8-10 týdnů těhotenství a poté jsou udržovány během těhotenství. Výzkum z Velké Británie ukázal, že dieta zavedená již prekoncepčně zlepšuje obvod hlavy dítěte při narození, porodní váhu a zlepšuje psychomotorický vývoj. V současné době jsou však normy pro bezpečnou hladinu PHE ještě přísnější. Dnes je za bezpečnou hladinu fenylalaninu v krvi těhotné 120-240 μ mol/l (2-4mg/l). (4, 12)

Bezpečná koncentrace fenylalaninu

Fenylalanin obsažený v krvi matky se aktivním transportem dostává transplacentárně do fetálního oběhu téměř 2x koncentrovaný a poškozuje vývoj plodu. Hypofenylalaninémie je také škodlivá, protože fenylalanin je esenciální aminokyselina, která je nutná k syntéze bílkovin a dalších metabolických dějů.

V druhé polovině těhotenství se snižuje hladina fenylalaninu v krvi matky, což je způsobeno započítáním funkce jater plodu, který nemá PKU a začíná vytvářet vlastní enzym PAH. Tento enzym zodpovídá za přeměnu PHE, proto je nutný častý a přesný monitoring hladin fenylalaninu, jehož koncentrace se má pohybovat od 120 do 240 μ mol/l (2-4mg/dl) (ČR). (12)

5.2 Žena s PKU a umělé oplodnění

Pokud žena s PKU do 6 měsíců od vysazení antikoncepce neotěhotní, může být doporučena IVF z důvodu náročnosti přísné diety. Gynekolog vydává doporučení pro konzultaci v reprodukčním centru. Žena s PKU by měla informovat lékaře reprodukčního centra o svém onemocnění. Před odběrem oocytů je nutné zavést opět přísnou dietu a koordinovat postup s metabolickým centrem. (12)

5.3 Žena s PKU a neplánované těhotenství

Pokud dojde k neplánovanému těhotenství u ženy s PKU, která nedodrží dietu, jde o akutní stav, který se musí rychle řešit. Je nutné, aby žena ihned informovala metabolické centrum o těhotenství a konzultovala s lékařem následný postup. K metabolické kontrole musí dojít co nejdříve, nejdéle však do 10 týdnů těhotenství, poté může být fetální vývoj uspokojivý. Při přání ženy těhotenství zachovat, je nutné snížení hladin fenylalaninu a edukace o dietě. Prognóza těhotenství koreluje s hladinami fenylalaninu v krvi matky. Při přání ženy těhotenství ukončit je výkon bezplatný po doporučení lékaře. Ukončení těhotenství ze zdravotní indikace je možné až do 24. týdne těhotenství. (4, 12)

6 Péče o ženu s PKU během prekoncepční přípravy a těhotenství

6.1 Období před plánováním gravidity

Základem léčby je prevence, která spočívá v edukaci dívek s fenylketonurií (PKU) již od počátku dospívání. Je nutné jim poskytnout základní informace o přehledu potravin, zdrojích fenylalaninu, základních nízkobílkovinných potravinách a možnostech nákupu těchto potravin.

Dívky se učí vážení potravin a výpočet množství fenylalaninu (PHE) v potravinách. Při každé kontrole jim lékař opakuje význam aminokyselinových (AMK) léčebných přípravků a jejich rozložení během dne minimálně do 3 porcí, případně i o nových AMK přípravcích a jejich příchutích. Dívka by měla ovládat základy dědičnosti fenylketonurie a je poučena o nutnosti udržení kontaktu s metabolickým centrem i v dospělosti. Dále by měla být edukována o antikoncepci, plánování rodičovství a potřebě dodržování přísné diety již před otěhotněním. Důležité je, aby dívky věděly, že v případě neplánovaného těhotenství, je nutné okamžitě informovat metabolické centrum a konzultovat následný postup s lékařem. (3, 12)

Základní informace získávají dívky na pravidelných kontrolách v ambulanci metabolického centra u svého ošetřujícího lékaře. Pro maminky s malými dětmi s PKU, dospívající s PKU a pro ženy s PKU plánující těhotenství je doporučena podrobnější edukace. V některých případech je doporučena i několikadenní hospitalizace, která je zaměřena především na praktické zvládnutí diety, přípravu nízkobílkovinných jídel, propočet obsahu fenylalaninu v potravinách. Součástí jsou také přednášky od odborníků k nasbírání nebo zopakování teoretických znalostí.

Další možností získávání informací o dietě a o novinkách v léčbě jsou setkání fenylketonuriků, která pořádají pacientské organizace (Národní sdružení PKU a jiných dědičných metabolických poruch v ČR). Tato setkání jsou většinou formou víkendové akce s ubytováním a s odbornými přednáškami lékařů a nutričních terapeutů z celé republiky. Prezentují se zde firmy distribuující nízkobílkovinné potraviny a aminokyselinové přípravky. Velkou výhodou těchto setkání je sdružování nemocných s PKU a možnost předávání si zkušeností mezi pacienty.

Národní sdružení PKU vydává také časopis *Metabolík*, který se zabývá problematikou metabolických poruch, zejména PKU. V tomto čtvrtletníku se píše o novinkách v léčbě PKU a jiných dědičných metabolických poruchách, nových nízkobílkovinných potravinách a AMK přípravcích, psychologických aspektech diety, plánovaných setkáních fenylketonuriků

a ohlédnutí za proběhlými setkáními. V každém čísle jsou také recepty, jejichž autory jsou většinou čtenáři a nutriční terapeuti. (12)

6.2 Zahájení prekoncepční přípravy

Příprava na těhotenství by měla být vedena odborníky z metabolické ambulance. Vstupní podrobné poučení žena obvykle podstupuje i se svým partnerem. Během této návštěvy je vhodné naplánovat hovor s lékařem genetikem a vyšetřit partnera na možné nosičství mutací pro PKU. (4, 12)

Řada žen s PKU plánující těhotenství má volnější dietu, některé jsou dokonce na normální stravě. Ženě s více uvolněnou dietou je možné doporučit několikadenní hospitalizaci k zavedení diety a k intenzivní edukaci. U žen s dobrou compliance k dietě před plánováním těhotenství je možná i ambulantní péče, s intenzivní edukací, samozřejmostí je i edukace partnera, protože právě on by měl být největší oporou v tomto náročném období. (4)

Ženy se znovu učí pracovat s tabulkami pro obsah PHE v potravinách, vařit speciální jídla z kuchařek pro fenylketonuriky, rozvrhnout si rovnoměrně povolené množství fenylalaninu a energetického příjmu během dne, aby neměly výkyvy v hladinách fenylalaninu. Je důležité i rozvrhnout AMK přípravků během dne po každém jídle, aby byl příjem bílkovin rovnovážný, a k dobré kompenzaci patří také pravidelné stravování bez hladovění. Součástí léčby je v některých metabolických centrech selfmonitoring, který spočívá v odběru kapilární krve nasátím na filtrační papírek, který se nechá zaschnout a následně se odešle do metabolického centra. Zaschlý filtrační papírek se nazývá suchá (krevní) kapka. V jiných metabolických centrech se selfmonitoring neprovádí a fenylketonuriky dojíždějí do metabolického centra každé dva týdny na odběry ze žilní krve. (3)

Lékař, event. nutriční terapeut sestaví jídelníček (příloha č. 10), kterým se dosáhne rychlého poklesu hladin PHE k optimální hodnotě. Dieta, kterou se udržuje PHE na konstantní hladině, si žena většinou již reguluje více samostatně, především vedením si jídelního deníčku a jednou týdně odesíláním kontrolních suchých kapek na filtračním papírku do metabolického centra. (4, 12)

Prekoncepční příprava spočívá v obnově návyku na přísnou nízkobílkovinnou dietu, k získání potřebných dovedností a ustálení hladin PHE v žádoucím rozmezí 2-4mg/l (120-240 μ mol/l). Úspěšné zvládnutí těchto cílů vytváří vhodné podmínky pro zdravý vývoj plodu. (12)

Selfmonitoring

Do prekoncepční přípravy řadí také pravidelný monitoring hladin PHE v krvi. Žena dostane v metabolickém centru speciální pomůcky k odběru - filtrační papírky a jednorázové autolancety, dezinfekci, sterilní čtverečky a náplast.

Je nutné ženu poučit o technice správného odběru krve. Je doporučeno provádět odběr krve ve stejnou denní dobu, protože hladiny PHE se během dne mírně mění, přičemž nejvyšší je ráno po nočním hladovění, proto je vhodný odběr v ranních hodinách, 1-2 hodiny po jídle. (12)

Monitoring v metabolickém centru

Sledování těhotných žen v metabolickém centru je doporučeno jednou za 6-8 týdnů k podrobnějšímu vyšetření a žilnímu odběru krve. Probíhá zde konzultace s lékařem a nutričním terapeutem, kontroluje se stav výživy, dlouhodobá hladina PHE v krvi, konzultace jídelníčku apod. (12)

6.3 Prenatální péče

Ženy s PKU by měly být v úzkém kontaktu s metabolickým centrem. Vyšetření v metabolickém centru by mělo probíhat 1x za 1-2 měsíce.

Gynekologické kontroly určuje ošetřující gynekolog, který by měl v případě komplikací spolupracovat s metabolickým centrem a být seznámen s problematikou PKU. Provádí se pouze běžné vyšetření v 16. týdnu těhotenství - triple test, jako u zdravých těhotných.

U žen s PKU je doporučeno provést rozšířená screeningová ultrazvuková (UZ) vyšetření plodu ve specializovaném UZ pracovišti. V průběhu těhotenství je vhodné opakovaně sledovat UZ biometrii plodu pro vyloučení intrauterinní růstové retardace (IUGR). (2, 12)

6.3.1 Prenatální diagnostika

Prenatální diagnostika se provádí formou screeningových vyšetření plodu. Toto vyšetření slouží k zachycení patologie levnou nenáročnou metodou s minimálním invazivním přístupem a maximální senzitivitou a specifitou v nejranějších stádiích těhotenství.

Dominantní postavení v prenatální diagnostice zaujímá ultrazvuková diagnostika a další ultrazvukem asistované metody (amniocentéza, chorio/placentocentéza, kordocentéza, odběr vzorků fetálních tkání). (2)

Metody prenatalní diagnostiky se dělí na:

- *neinvazivní*
- *invazivní*

Jednotlivé metody jsou spojeny s různým stupněm rizika pro matku a plod. Indikace by měla být řízena individuálně při zvážení rizik pro matku i plod. (2)

Neinvazivní metody prenatalní diagnostiky

U těhotné ženy s PKU je indikováno superkonziliární ultrazvukové vyšetření plodu (nejvyšší stupeň ultrazvukové diagnostiky) se zaměřením na vrozené vývojové vady (VVV) srdce a centrální nervové soustavy (CNS). Důležité je také opakované sledování biometrie plodu pro vyloučení hrozící IUGR. (2)

Screening IUGR

Nejcitlivější koncept pro sledování růstu plodu je kategorizace vzhledem ke gestačnímu stáří (SGA kategorie – „Small for Gestational Age infants“). SGA kategorie je vymezena 10. percentilem hmotnosti plodu pro daný gestační věk a vytváří marker pro intrauterinní růstovou retardaci plodu. IUGR je samotný patofyziologický proces plodu vedoucí k jeho růstové restrikci o 3-4 týdny ve vztahu ke gestačnímu stáří.

Screening IUGR je také založený na *gravidometrii* (měření vzdálenosti spona-fundus) za předpokladu správného určení gestačního stáří v kombinaci s UZ biometrií plodu, flowmetrií uterinních cév, uteroplacentárního průtoku a posouzení množství plodové vody. (2)

UZ biometrie plodu je založena na měření 4 parametrů plodu:

- biparietální průměr hlavičky (BPD – biparietal diameter)
- obvod hlavičky (HC – head circumference)
- obvod břicha (AC – abdominal circumference)
- délka femuru (FL – femur length) (2)

Z těchto parametrů lze vypočítat odhad hmotnosti plodu – EFW (*Estimated Fetal Weight*). Pro diagnostiku IUGR se udává nejspolehlivější opakované měření EFW nebo poměru HC/AC. Při podezření na IUGR je nutné vyšetření opakovat, nejdříve však za 2 týdny.

UZ flowmetrie se provádí nejčastěji v a. umbilicalis a a. uterina. Vysoký pulzatilní index, nulový průtok v diastole, nebo reverse flow jsou ukazatelé redukce placentárního řečiště. Posouzení množství plodové vody (AFI - Amniotic Fluid Index) se provádí ve 4 kvadrantech v místě nejhlubšího depa plodové vody. (2)

Invazivní metody prenatální diagnostiky

Odběr vzorku choria (CVS – chorion villi sampling)

Odběr vzorku choria (choriocentéza) se nejčastěji provádí v období od ukončeného 9. týdne do 14. týdne těhotenství.

Nevýhodou této metody je obtížná interpretace cytogenetického nálezu a nutnost sledování dalšího průběhu těhotenství. Výhodou metody je rychlost - možnost získání předběžného výsledku do 72 hodin po odběru a konečný výsledek je dostupný za 7 dní.

Po 14. týdnu těhotenství lze provést v průběhu II. i III. trimestru *pozdní odběr choria* (placentocentézu). Placentocentéza je metodou první volby při potřebě získat rychlou karyotypizaci plodu do 20. týdne těhotenství.

Mezi kontraindikace CVS patří obezita těhotné, abortus imminens, uterus myomatosus a plný močový měchýř.

Komplikací CVS je krvácení, zanesení infekce, odtok vody plodové (VP), elevace alfa-fetoproteinu (AFP), Rh izoimunizace u Rh negativní matky, proto je indikováno podání anti-Rh0(D) imunoglobulinu 100 μ g po výkonu při negativních protilátkách v krvi matky. (2)

Amniocentéza (AMC)

Amniocentéza je punkce VP z děložní dutiny. Jde o nejčastěji užívanou metodu k vyloučení chromozomálních abnormalit plodu ve II. trimestru. Provádí se od ukončeného 15. týdne těhotenství transabdominálním přístupem. První mililitr vzorku se nepoužívá pro vyšetření kvůli riziku smíšení fetálních buněk s mateřskými. Následně se punktuje vzorek o objemu 15-20ml. Nevýhodou metody je kultivace buněk trvajících i déle 10 dní a následné umělé ukončení těhotenství je spojeno se závažnějšími komplikacemi (krvácení, infekce).

Rizikem výkonu je zanesení infekce, amniální leakage (částečné odtékání VP), spontánní odtok VP, vyvolání děložní činnosti, Rh izoimunizace, proto po AMC u Rh negativní matky je indikováno podání 250 μ g anti-Rh0(D) imunoglobulinu za předpokladu negativních protilátek. Výhodou metody je snadnost odběru a nižší riziko, než u ostatních invazivních metod prenatální diagnostiky. (2)

Kordocentéza (KDC)

Kordocentéza je punkce z v. *umbilicalis* pupečníku, která se provádí po ukončení 18. týdne těhotenství. Riziko výkonu je zahájení děložní činnosti, bradykardie plodu, retroplacentární hematom, chorioamnionitis, předčasný odtok VP (PROM). Teoreticky lze o KDC uvažovat v případě neúspěšné AMC, pro ověření suspektního nálezu AMC, nebo při časové tísní. (2)

Odběr vzorků fetálních tkání

Odběr fetálních tkání se provádí po 17. týdnu těhotenství. Pro prenatalní diagnostiku vzhledem k PKU nemá význam a tato metoda je zde uvedena pouze pro úplnost informací. (2)

Diagnostika PKU u plodu

V případě, že partnerovi nebylo provedeno genetické vyšetření na nosičství PKU, nebo při genetickém vyšetření bylo potvrzeno nosičství PKU a pár se přesto rozhodne pro těhotenství, je možná diagnostika PKU u plodu. Nejčastěji se provádí v raném stádiu těhotenství CVS, po 15. týdnu těhotenství je možné provedení i AMC. Je nutné však páru sdělit rizika těchto invazivních vyšetření a přínos výsledků vyšetření. Pokud je pár rozhodnut, že dítě chce i přesto, že bude mít PKU, výsledek vyšetření nemá přínos vzhledem k riziku vyšetření.

V případě potvrzení diagnózy PKU u plodu, zde vyvstává etická otázka, zda v těhotenství pokračovat, nebo těhotenství ukončit. Důvod pro ukončení těhotenství může být zdůvodněn šířením genetické vady v populaci nebo snížením kvality života dítěte a jeho rodiny. Důvod pro pokračování v těhotenství může být zdůvodněn tím, že PKU je sice nevléčitelné onemocnění, ale je léčitelné a takto nemocní jedinci mohou žít plnohodnotný život omezený pouze dietou. Po zprostředkování informací lékařem záleží budoucnost těhotenství pouze na rozhodnutí rodičů nenarozeného dítěte. (12)

6.4 PKU a rané gestózy

Nebezpečí zvracení se nachází v rozvratu vnitřního prostředí a u ženy s PKU může vést ke katabolismu a následnému zvýšení hladin PHE. Jako prevence ranního zvracení je najezení se v lůžku před vstáváním, rozdělení jídla vícekrát denně po menších porcích, dostatečný přísun chladných tekutin, vynechání smažených a kořeněných jídel, první dávku léčebného přípravku ponechat na pozdější dopolední hodiny. Možné je vyzkoušet lízátko pro těhotné (Gravi pop), nebo zázvorový čaj. Při přetrvávajících obtížích je nutné kontaktovat ošetřujícího gynekologa a lékaře v metabolickém centru. Lékař doporučí medikamentózní léčbu (čípky, infuzní terapie). (12)

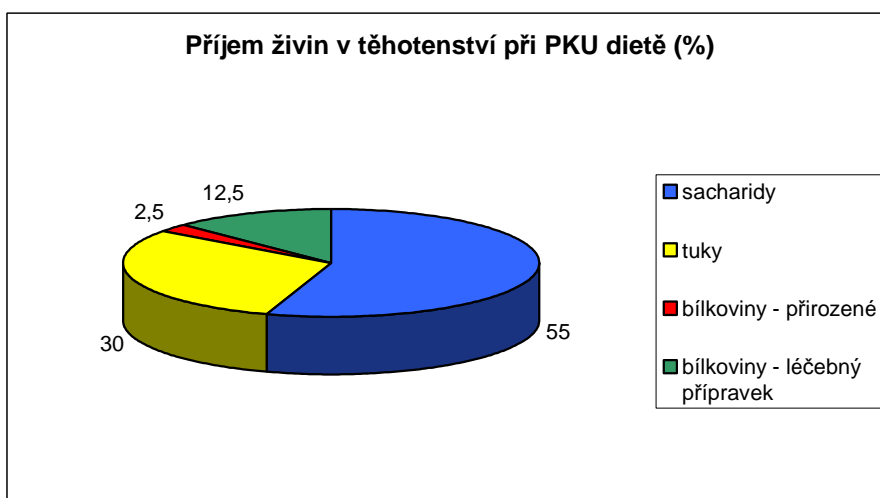
7 Výživa v období těhotenství a kojení

Základní požadavky na nutriční výživu v období těhotenství a kojení jsou shodné u žen bez ohledu, zda mají, či nemají fenylketonurii (PKU). Podstatnými faktory pro zdárný průběh těhotenství jsou normální tělesná hmotnost, přiměřený váhový přírůstek v těhotenství a správná výživa.

Na vývoj plodu v děloze mají vliv faktory

- vnitřní
 - genetické
- zevní
 - životní styl
 - životní prostředí
 - abúzus (kouření, alkohol, drogy)
 - výživa (12)

Nároky na stav výživy se během těhotenství zvyšují a strava by měla obsahovat vyvážený obsah živin (viz obr. č. 1), minerálů, stopových prvků a dostatečný přísun tekutin. Příjem fenylalaninu (PHE) je doporučen v rozmezí od 200-1200mg denně, dle tolerance, kterou individuálně stanoví ošetřující lékař v metabolickém centru. Po 20. týdnu těhotenství je možné příjem zvyšovat a na konci těhotenství může být až dvojnásobný oproti výchozímu množství. Tyrozin je přijímán v léčebném přípravku, jeho spotřeba ale stoupá po 16.týdnu těhotenství a při poklesu v krvi, by měl být jeho příjem navýšen podáváním L-tyrozinu.(12)



Obr. 1.: Nutriční příjem v období prekoncepční přípravy a gravidity u ženy s PKU
Zdroj: (12)

7.1.1 Energie

Zvýšení příjmu energie již od počátku těhotenství je u žen s PKU doporučeno, na rozdíl od zdravých žen, u kterých je vhodné příjem energie navýšit až po ukončení 3. měsíce těhotenství. Žádoucí je navýšit příjem o 5-10% (100-200kcal/den). Zvýšený příjem energie je spojen s váhovým přírůstkem v těhotenství, který by u ženy s normální hmotností měl být v rozmezí 11,5-16kg, u žen s podváhou 12,5-18kg a u žen s nadváhou 7-11,5kg.

Množství energie ve stravě určuje lékař nebo nutriční terapeut podle věku, tělesné hmotnosti a tělesné aktivity těhotné. Obvyklé rozmezí doporučeného denního příjmu energie se pohybuje mezi 35 a 45kcal/kg/den (2100-3000kcal/den).

Dostatečný příjem energie u ženy s PKU je důležitý pro růst a vývoj plodu a je nezbytnou podmínkou pro dosažení optimálních hladin PHE. (12, 13)

7.1.2 Zdroje bílkovin

U žen s PKU je doporučený příjem bílkovin 1,3-1,5g/kg. Pouze 10% bílkovin je přirozeného původu (brambory, ovoce, zelenina). Zbylých 90% bílkovin je nahrazováno léčebným přípravkem, ve kterém jsou přítomny všechny důležité aminokyseliny (AMK) kromě PHE. Tyto AMK nejsou spojeny peptidickou vazbou, ale jsou rozštěpeny, proto je jejich vstřebávání velmi rychlé. Pro dokonalé využití této formy bílkoviny v organismu je potřeba správný postup při ředění, podávání a správné kombinaci léčebného přípravku, viz. tab. č. 6. (12, 13)

Tab.č. 6: Záměna různých léčebných přípravků (zaokrouhлено na celá čísla). Zdroj: (12)

	Lophlex (1bal. = 30g)	Milupa PKU 3 tempora (1bal. = 45g)	Milupa PKU3 shake mocca, kakao (1bal. = 50g)	Milupa PKU 3 rajčatová (1bal. = 50g)	Add ins (1bal. = 18g)
PAM maternal	25g	20g	30g	30g	10g
PKU 3 advanta	30g	20g	30g	30g	10g

1 porce (50g prášku + 100ml vody) PKU 3 shake mocca obsahuje 10mg PHE

1 porce (50g prášku + 100ml vody) PKU 3 shake kakao obsahuje 20mg PHE

1 porce (50g prášku + 100ml vody) PKU 3 activa rajčatová obsahuje 9mg PHE

7.1.3 Sacharidy

Sacharidy jsou nejrychlejším zdrojem energie. V celkovém příjmu energie by měly být zastoupeny v 50-60%, což činí přibližně 350-400g/den. (12, 13)

7.1.4 Lipidy

Tuky jsou nejbohatším zdrojem energie a měly by tvořit 30-35% celkového příjmu energie, což činí 70-90g/den. Důležitý je vyrovnaný poměr v příjmu nasycených (1/3 příjmu tuků) a nenasycených mastných kyselin (2/3 příjmu tuků). (12, 13)

7.1.5 Vitaminy

Potřeba vitaminů stoupá společně se zvýšenou potřebou energie. Obzvláště důležitý je příjem kyseliny listové již v prekoncepčním období až v dvojnásobné dávce, než je normální denní doporučená dávka jako prevence vzniku vrozených vývojových vad nervového systému u plodu. Vzhledem k nízkobílkovinné dietě a omezenému přísunu omega 3 mastných kyselin v přirozené stravě, je doporučen příjem přípravků s omega 3 mastnými kyselinami bez obsahu fenylalaninu.

Potřeba dalších vitaminů u těhotných fenylketonuriček se neliší od zdravých těhotných. Nevhodné je užívání jakýchkoliv multivitaminových potravinových doplňků bez doporučení lékaře v metabolickém centru, protože by příjem některých nutrientů mohl být až několikanásobně překročen. (12, 13)

8 Péče o ženu s PKU a dítě v průběhu porodu a po porodu

8.1 Způsob vedení porodu

Pokud těhotenství probíhá bez komplikací, porod by měl probíhat normálním způsobem s místním gynekologickým týmem a není nutné vést porod v perinatologickém centru. Plné kojení je doporučeno, pokud dítě nemá fenylketonurii (PKU). (12)

8.2 Žena s PKU po porodu

Po porodu ženy fenylketonuričky je doporučeno kojení, přestože fenylalanin do mateřského mléka proniká, je jeho množství v něm jen mírně zvýšené oproti mateřskému mléku u zdravých žen bez PKU. Pokud dítě nemá PKU, může být bez obav plně kojeno. Je povoleno uvolnění přísné diety přibližně na stav před plánováním těhotenství, přičemž žena užívá léčebný přípravek, aby byla výživa plnohodnotná.

2. a 3. den po porodu se stanovuje hladina fenylalaninu a tyrozinu z krevního séra dítěte, současně se odesílá suchá krevní kapka na povinný novorozenecký screening. Pokud budou oba výsledky negativní, dítě nemá PKU a může být dále plně kojeno. Pokud vyjde výsledek jako pozitivní, následují další vyšetření a začíná se s dietou 3-4. den po nastartování laktace. (12)

9 Význam pro porodní asistenci

Fenylketonurie je nejčastější dědičné metabolické onemocnění, které se vyskytuje přibližně u 1 z 8000 narozených dětí. (5)

Práce porodní asistentky zahrnuje péči o novorozence, proto pro její práci je důležitá správná technika odběru kapilární krve novorozence na filtrační papírek. Velmi důležité je provedení odběru ne dříve, než 48 hodin po porodu. Význam tohoto časového odstupu je z důvodu dostatečné zátěže dítěte mateřským mlékem, které obsahuje fenylalanin. Pokud by se nedodržel tento časový limit, mohl by se u fenylketonurického dítěte vyskytnout falešně negativní výsledek screeningového testu a mezi následky nevčasné diagnózy patří mentální retardace dítěte, která je nezvratná.

Pro práci porodní asistentky v ambulantním zařízení je důležitá znalost tohoto onemocnění z důvodu nutné edukace o významu plánovaného rodičovství a o všech dostupných spolehlivých antikoncepčních metodách. Význam má i reedukace klientek s fenylketonurií v běžných úkonech jako je selfmonitoring, aby vzorky krve na filtračních papírcích nebyly znehodnoceny špatnou technikou odběru.

Práce porodní asistentky v nemocničním zařízení je významná ve vztahu ke klientce s fenylketonurií z hlediska stravy. Je nutné zajistit dohled nad nízkobílkovinnou dietu a kontrolovat vhodnost doručené stravy. V případě nutnosti je vhodné zajistit i konzultaci klientky s klinickým nutričním terapeutem. Porodní asistentka by měla vědět, že není nutné nutit ženu s fenylketonurií držet přísnou dietu i po porodu a lze přistoupit na volnější dietu dle přání ženy.

Předpokladem pro správnou edukaci klientek je edukace porodní asistentky, která by se měla vzdělávat po celou dobu působení v praxi. Informovaná a vzdělaná porodní asistentka je základ pro poskytování kvalitní ošetrovatelské péče.

VÝZKUMNÁ ČÁST

Výzkumné otázky

- 1) Budou ženy s maturitou lépe informované, než ženy bez maturitní zkoušky?
- 2) Budou ženy ve věku nad 26 let lépe informované, než ženy ve věku do 25 let?
- 3) Budou ženy, které se účastní setkání fenylketonuriků alespoň 1x ročně, lépe informované, než ty, které se účastní méně často/vůbec?
- 4) Budou ženy s hodnotami fenylalaninu do $900\mu\text{mol/l}$ (15mg/dl) lépe informované, než ženy, které své výsledky hladin fenylalaninu neznají nebo mají hladiny vyšší než $900\mu\text{mol/l}$ (15mg/dl)?
- 5) Budou ženy, které odesílají suché kapky alespoň 2x za 6 měsíců, lépe informované, než ty, které je posílají méně často nebo vůbec?
- 6) Budou ženy, které chtějí (nebo už mají) děti lépe informované, než ty, které děti nechtějí?

10 Metodika výzkumu

10.1 Výzkumný nástroj

Nástrojem výzkumné části byl zvolen dotazník, který obsahuje 17 otázek. V dotazníku byly zvoleny dva typy otázek. Uzavřené, kdy respondent měl na výběr z několika možných odpovědí. Dále byly zvoleny otázky polouzavřené, u kterých měl respondent možnost výběru z několika odpovědí v kombinaci s možností vyjádření vlastními slovy. V dotazníku byly otázky filtrační, kontaktní a znalostní.

Otázky číslo 1 a 2 byly otázky filtrační, které třídily nevýznamné respondenty. Otázky číslo 3, 4, 7, 8, 9 a 11 třídily respondenty do jednotlivých skupin dle věku, vzdělání, účasti na edukačních kurzech, compliance a přání mít děti.

Otázky číslo 5, 6 a 10 byly kontaktní, pro navození pozitivního vztahu respondenta k dotazníku.

Otázky číslo 12-17 pověřovaly úroveň znalostí respondentů v oblasti prekoncepční přípravy, neplánovaného těhotenství, dědičnosti fenylketonurie a syndromu maternální PKU.

10.2 Výzkumný vzorek

Dotazník byl určen ženám s fenylketonurií, u kterých byla zkoumána jejich informovanost v závislosti na věku, nejvyšším dokončeném vzdělání, účasti na vzdělávacích akcích, hodnotách fenylalaninu v krvi, četnosti odesílání vzorků krve do laboratoře a na plánování založení rodiny.

10.3 Výzkumné šetření

Výzkumné šetření probíhalo v období od 1.4. do 30.4. 2011. Dotazníky byly distribuovány v tištěné i elektronické formě. Na mezinárodním setkání fenylketonuriků bylo rozdáno 25 dotazníků. Elektronicky formou e-mailu bylo rozesláno 19 dotazníků. Správně vyplněných dotazníků se vrátilo 33, návratnost byla 75%. 2 respondenti však neodpovídali požadavkům pro zařazení do výzkumu, proto byli z výzkumu vyloučeni. Vzorový dotazník je uveden v příloze 1.

Výsledky výzkumného šetření jsou uvedeny ve formě tabulek a grafů doplněné písemným komentářem. U vědomostních otázek jsou správné odpovědi podtrženy.

Zkratky použité ve výzkumné části

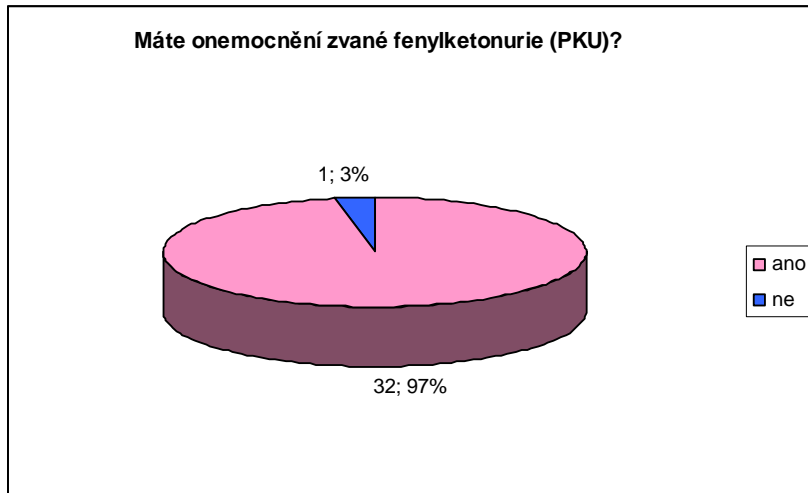
fi *relativní četnost*

ni *absolutní četnost*

10.4 Výsledky výzkumu a jeho analýza

1) Máte metabolické onemocnění zvané fenylketonurie (PKU)?

- a) ano
- b) ne

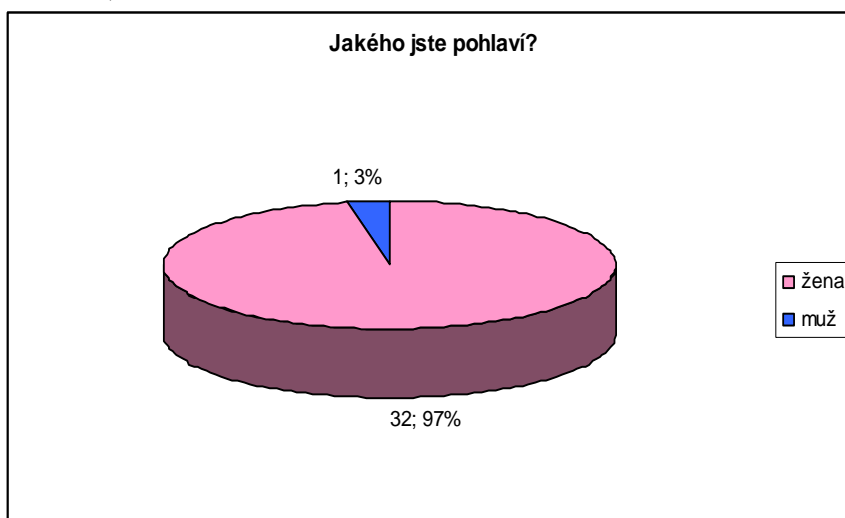


Obr. č. 2: Rozdělení respondentů do cílové skupiny.

První otázka třídí respondenty s fenylketonurií a bez fenylketonurie. Tato otázka zajišťuje, aby ve výzkumu nedošlo k chybě způsobené vyplněním dotazníku osobou bez fenylketonurie. Z 33 dotazníků mělo fenylketonurii 32 (97%) respondentů, 1 (3%) respondent fenylketonurii neměl.

2) Jakého jste pohlaví?

- a) žena
- b) muž



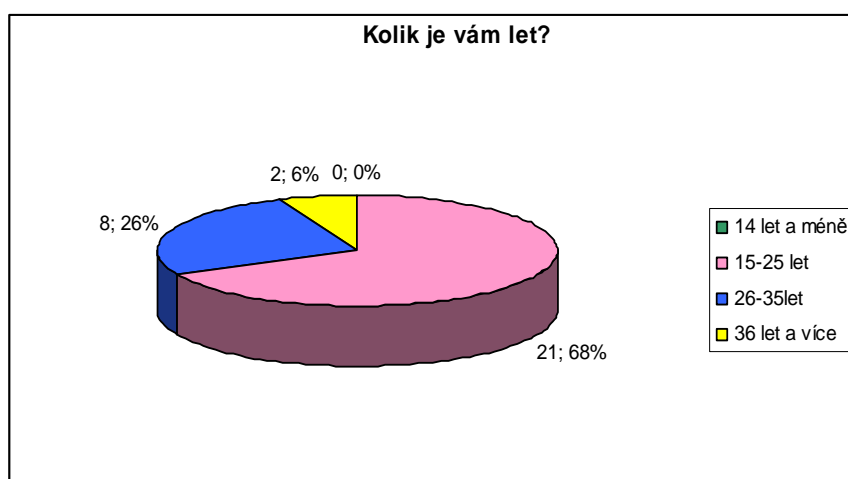
Obr. č. 3: Rozdělení respondentů dle pohlaví.

Tato otázka třídí respondenty dle pohlaví. 32 (97%) respondentů byly ženy, 1 (3%) respondent byl muž.

Protože první dvě otázky z 33 respondentů vytřídily 2 respondenty, tito dotazovaní jsou z výzkumu vyloučeni.

3) Kolik je vám let?

- a) 14 let a méně
- b) 15 – 25 let
- c) 26 – 35 let
- d) 36 let a více



Obr. č. 4: Věková struktura respondentů.

Tato otázka rozděluje 31 respondentek dle věku. Nejpočetnější skupinou jsou ženy spadající do věkové skupiny 15-25 let, kterých bylo 21 (68%). Respondentek ve věkovém rozmezí 26-35 let bylo 8 (26%) a pouze 2 (6%) ženy ve věku 36 let a více. Dívky ve věku 14 let a méně se výzkumu nezúčastnily.

4) Jaké je vaše nejvyšší dokončené vzdělání?

- a) základní
- b) střední odborné bez maturity
- c) středoškolské s maturitou
- d) vyšší odborné
- e) vysokoškolské

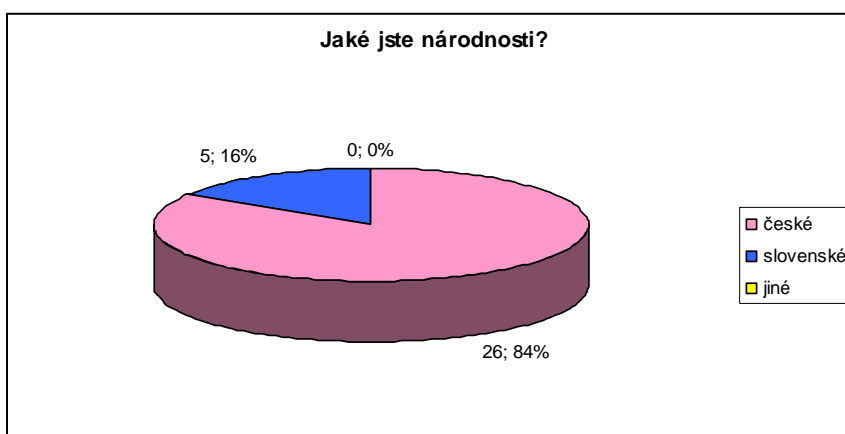


Obr. č. 5: Rozdělení respondentů dle vzdělání.

Z celkového počtu respondentek je nejvíce žen se středoškolským vzděláním s maturitou 18 (57%). Druhou nejpočetnější skupinou jsou 4 (13%) ženy, které mají nejvyšší dokončené vzdělání střední odborné bez maturity. Další 3 skupiny žen jsou ve výzkumu zastoupeny ve stejném počtu 3 (10%). Patří sem respondentky, které dosáhly nejvyšší dokončené vzdělání základní, vyšší odborné a vysokoškolské.

5) Jaké jste národnosti?

- a) české
- b) slovenské
- c) jiné (napíšte)

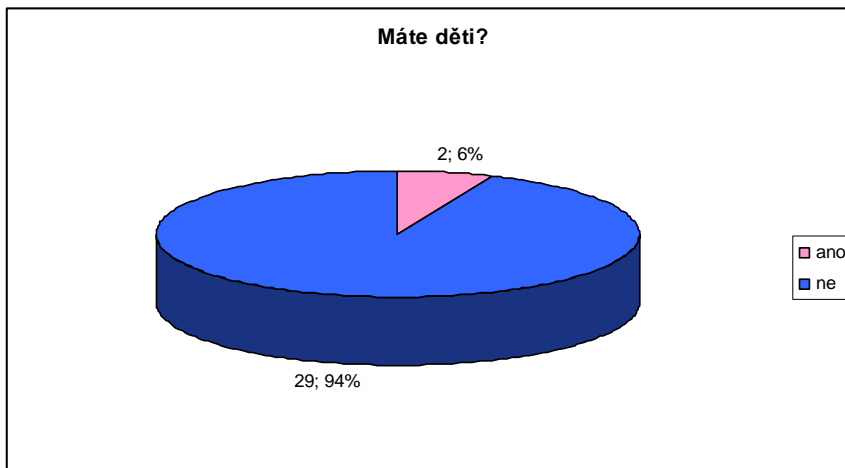


Obr. č. 6: Rozdělení respondentů dle národnosti.

Mezi dotazovanými bylo 26 (84%) žen české a 5 (16%) žen slovenské národnosti.

6) Máte děti?

- a) ano
- b) ne

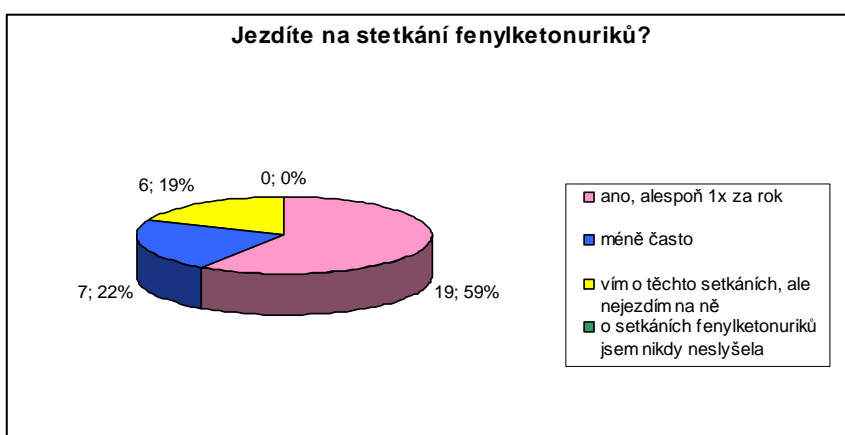


Obr. č. 7: Grafické znázornění respondentů s dětmi a bez dětí.

Z celkového počtu respondentek je většina bezdětná 29 (94%), pouze 2 (6%) respondentky mají děti.

7) Jezdíte na setkání fenylketonuriků?

- a) ano, alespoň 1x za rok
- b) méně často
- c) vím o těchto setkáních, ale nejezdím na ně
- d) o setkáních fenylketonuriků jsem nikdy neslyšela

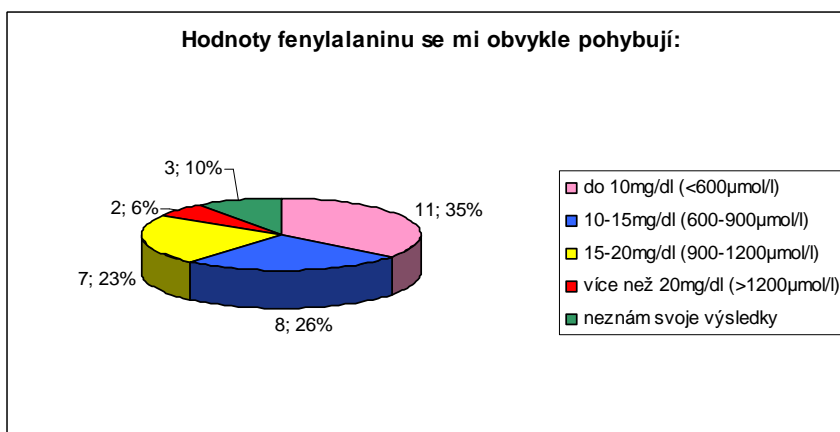


Obr. č. 8: Grafické znázornění účasti respondentů na setkáních fenylketonuriků.

Alespoň 1x ročně jezdí na setkání fenylketonuriků 19 (59%) respondentek. Méně často, než 1x ročně jezdí 7 (22%) respondentek. 6 (19%) respondentek o těchto setkáních ví, ale nejezdí na ně. Žádná respondentka neuvědomila, že o těchto setkáních nikdy neslyšela.

8) Hodnoty fenylalaninu se mi obvykle pohybují:

- a) do 10mg/dl (600 μ mol/l)
- b) 10-15mg/dl (600-900 μ mol/l)
- c) 15-20mg/dl (900-1200 μ mol/l)
- d) více než 20 mg/dl (1200 μ mol/l)
- e) neznám svoje výsledky

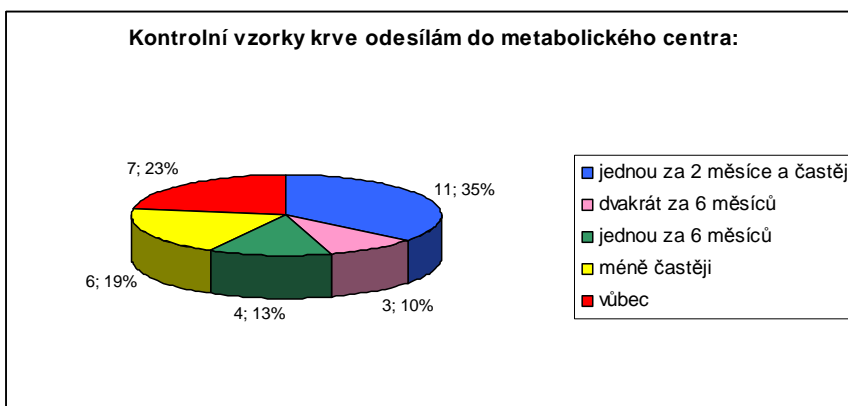


Obr. č. 9: Grafické znázornění obvyklých hodnot fenylalaninu v krvi respondentů.

Hodnoty fenylalaninu do 10mg/dl (600 μ mol/l) uvádí 11 (35%) dotazovaných. Hodnoty v rozmezí 10-15mg/dl (600-900 μ mol/l) má 8 (26%) respondentek. Hodnoty v rozmezí 15-20mg/dl (900-1200 μ mol/l) uvádí 7 (23%) dotazovaných. 2 (6%) ženy přiznaly hodnoty vyšší než 20mg/dl (1200 μ mol/l) a 3 (10%) respondentky výsledky hladin fenylalaninu vůbec nezná.

9) Kontrolní vzorky krve („suché kapky“) odesílám do metabolického centra:

- a) jednou za 2 měsíce a častěji
- b) dvakrát za 6 měsíců
- c) jednou za půl roku
- d) méně často
- e) neposílám

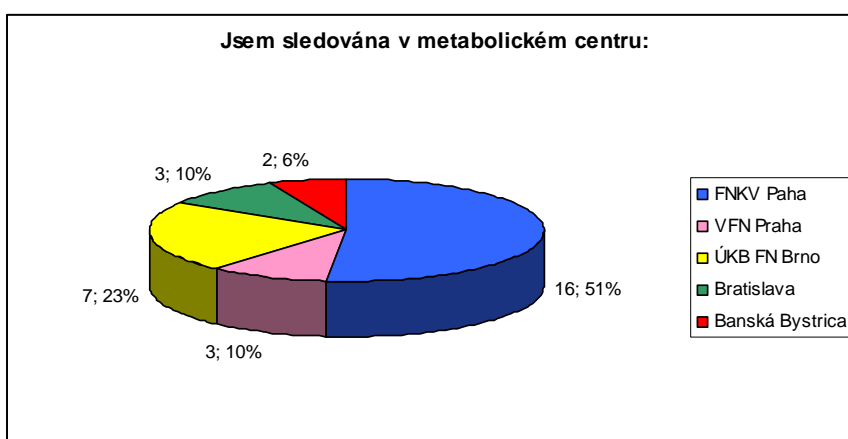


Obr. č. 10: Porovnání respondentů dle četnosti odesílání kontrolních vzorků krve do metabolického centra.

Kontrolní suché kapky alespoň jednou za dva měsíce posílá 11 (35%) žen z celkového počtu dotazovaných. Druhou nejpočetnější skupinou jsou ženy, které kontrolní vzorky krve vůbec neposílají 7 (23%). 6 (19%) respondentek posílá vzorky krve méně, než jednou za 6 měsíců. 4 (13%) ženy posílají vzorky jednou za 6 měsíců a 3 (10%) ženy posílají vzorky dvakrát za 6 měsíců.

10) Jsem sledována v metabolickém centru:

- Klinika dětí a dorostu, Fakultní nemocnice Královské Vinohrady v Praze 10
- Ústav dědičných metabolických poruch, Všeobecná fakultní nemocnice v Praze 2
- Ústav klinické biochemie, Fakultní nemocnice Brno
- v jiném (vypište název).....

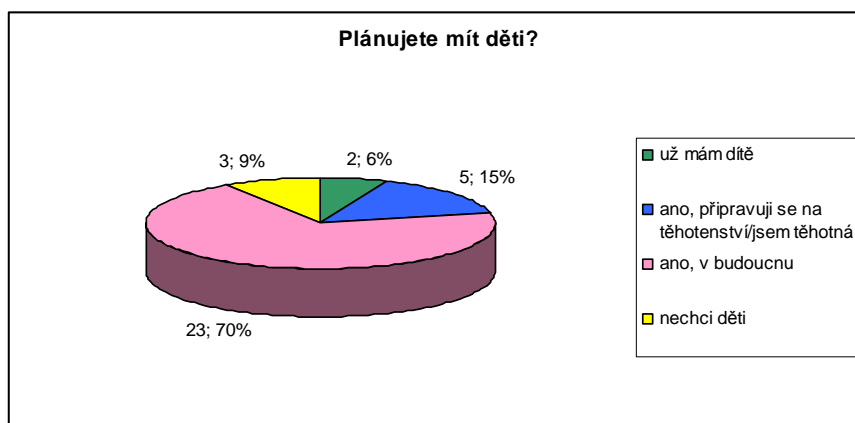


Obr. č. 11: Porovnání respondentů dle sledování v různých metabolických centrech.

Většina 16 (51%) dotazovaných žen v dotazníku uvádí, že jsou sledovány v metabolickém centru Fakultní nemocnice Královské Vinohrady. 7 (23%) žen je sledováno v Ústavu klinické biochemie v Brně. Ve Všeobecné fakultní nemocnici v Praze i v metabolickém centru v Bratislavě jsou sledovány 3 (10%) respondentky. Do metabolického centra v Banské Bystrici dojíždějí 2 (6%) dotazované.

11) Plánujete mít děti? (pokud máte dítě a plánujete další, zaškrtněte bod A)

- už mám dítě
- ano, připravuji se na těhotenství/jsem těhotná
- ano, v budoucnu
- nechci děti

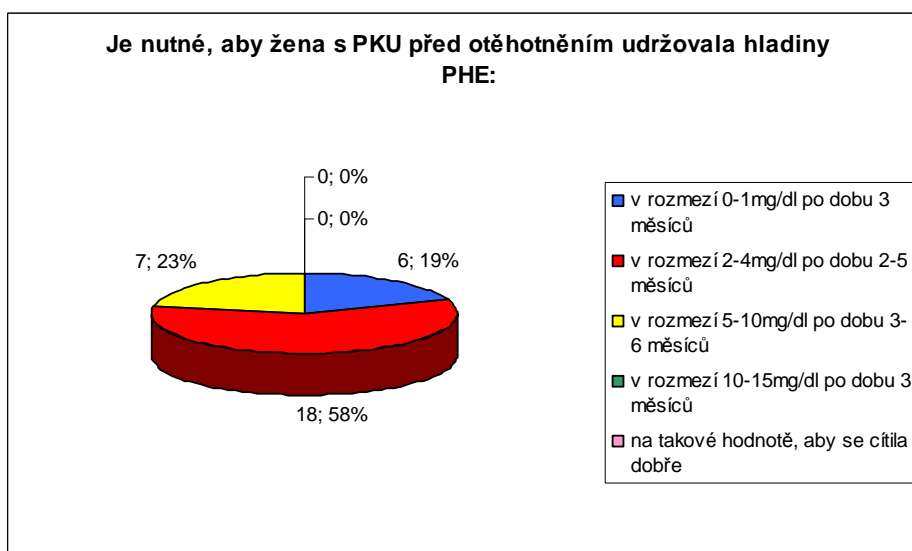


Obr. č. 12: Grafické znázornění plánování založení rodiny.

23 (70%) dotazovaných uvádí, že v budoucnu plánuje mít dítě. 2 (6%) respondentky už dítě mají. 5 (15%) dotazovaných se připravuje na těhotenství, nebo jsou těhotné. 3 (9%) dotazované respondentky nechtějí děti.

12) Je nutné, aby žena s PKU před otěhotněním udržovala hladiny fenylalaninu

- v rozmezí 0-1mg/dl (0-60 μ mol/l) po dobu 3-6měsíců
- v rozmezí 2-4mg/dl (120-240 μ mol/l) po dobu 2-5 měsíců
- v rozmezí 5-10mg/dl (300-600 μ mol/l) po dobu 3-6 měsíců
- v rozmezí 10-15mg/dl (600-900 μ mol/l) po dobu 3 měsíců
- na takové hodnotě, aby se cítila dobře

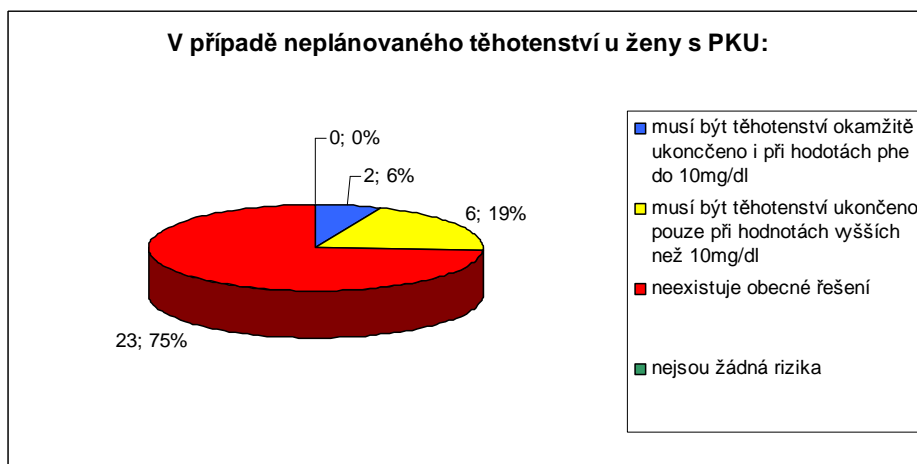


Obr. č. 13: Nutná opatření před otěhotněním ženy s fenylketonurií.

Na tuto otázku odpovědělo správně 18 (58%) dotazovaných – v rozmezí 120-240 μ mol/l (2-4 mg/dl) po dobu 2-4 měsíců. 7 (23%) dotazovaných odpovědělo, že je nutné udržovat hladiny v rozmezí 300-600 μ mol/l (5-10 mg/dl) po dobu 3-6 měsíců. Zbylých 6 (19%) respondentek odpovědělo 0-120 μ mol/l (0-1mg/dl) po dobu 3 měsíců. Žádná respondentka nevybrala odpověď, že je nutné udržovat hladiny v rozmezí 600-900 μ mol/l (10-15mg/dl) po dobu 3 měsíců, ani udržování hladin na takové hodnotě, aby se cítila dobře.

13) V případě neplánovaného těhotenství u ženy s fenylketonurií:

- musí být těhotenství bezpodmínečně okamžitě ukončeno interrupcí i při hodnotách fenylalaninu do 10mg/dl (600 μ mol/l) před otěhotněním
- musí být těhotenství bezpodmínečně ukončeno pouze při hodnotách vyšších než 10mg/dl (600 μ mol/l)
- neexistuje obecné řešení, je nutné situaci řešit individuálně, lékař ženě vysvětlí obě možnosti – pokračování a ukončení těhotenství, u každé z těchto možností ženě vysvětlí rizika a doporučí postup, konečné rozhodnutí je na ženě a lékař ho musí respektovat
- nejsou žádná rizika, a proto není nutné těhotenství hlásit lékaři v metabolickém centru

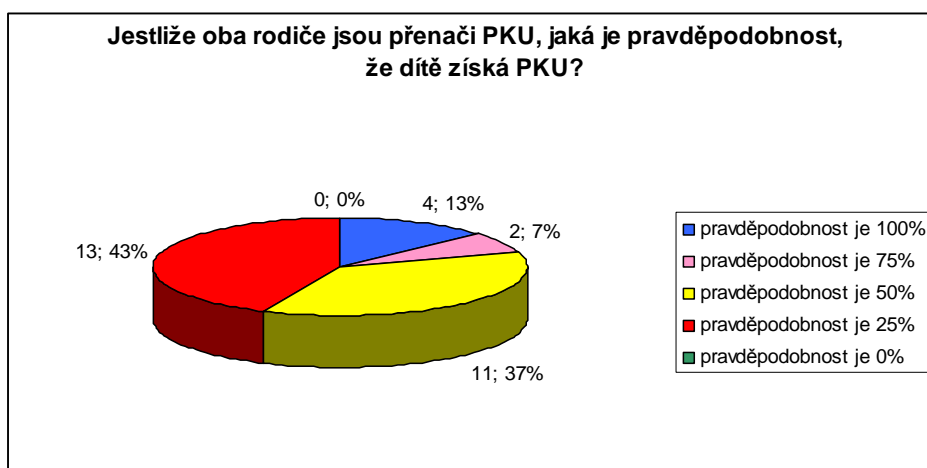


Obr. č. 14: Nutná opatření v případě neplánovaného otěhotnění ženy s fenylketonurií.

V této otázce vybralo správnou odpověď 23 (75%) žen – neexistuje obecné řešení. 6 (19%) respondentek vybralo odpověď, že musí být těhotenství ukončeno pouze při hodnotách vyšších než 10mg/dl. 2 (6%) respondentky vybraly odpověď, že musí být těhotenství okamžitě ukončeno i při hodnotách fenylalaninu do 10 mg/dl. Žádná respondentka nevybrala odpověď, že neplánované těhotenství nenese rizika.

14) Vyberte správné tvrzení: Jestliže oba rodiče jsou přenašeči PKU, jaká je pravděpodobnost, že dítě získá PKU?

- a) 100%
- b) 75%
- c) 50%
- d) 25%
- e) 0%

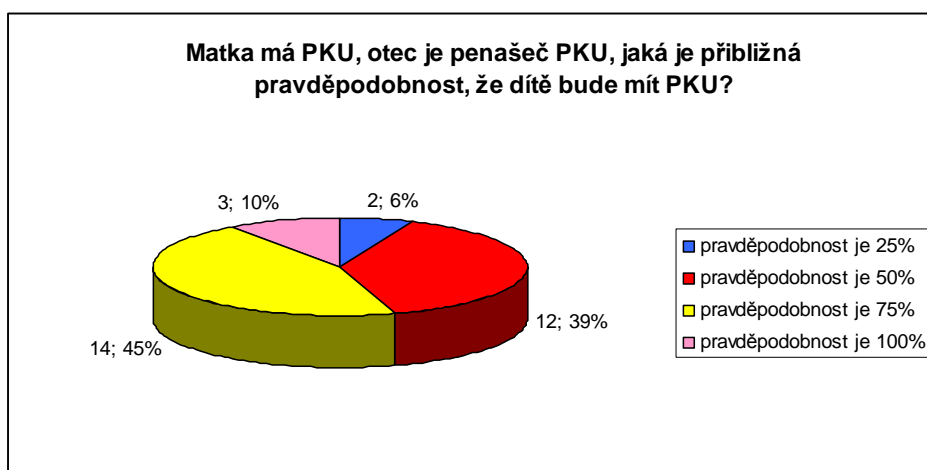


Obr. č. 15: Pravděpodobnost přenosu fenylketonurie z rodičů přenašečů na dítě.

Na tuto otázku odpovědělo správně 13 (43%) žen, že pravděpodobnost přenosu je 25%. 11 (37%) respondentek se domnívalo, že je to pravděpodobnost 50%. 4 (13%) dotázané tvrdily, že je 100% pravděpodobnost přenosu na dítě. 2 (7%) respondentky si myslely, že je to pravděpodobnost 75%. Žádná respondentka neuvedla 0% pravděpodobnost.

15) Vyberte správné tvrzení: Matka má PKU, otec je přenašeč PKU, je přibližná pravděpodobnost, že dítě bude mít PKU

- a) na 25%
- b) na 50%
- c) na 75%
- d) na 100%

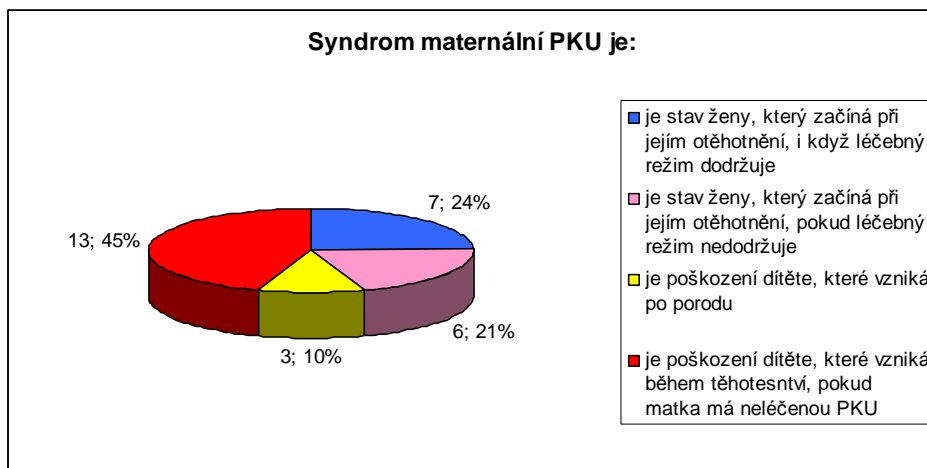


Obr. č. 16: Pravděpodobnost přenosu fenylketonurie na dítě z matky fenylketonuričky a otce přenašeče.

Na tuto otázku většina 14 (45%) respondentek vybrala špatnou odpověď, že pravděpodobnost přenosu je 75%. Správnou odpověď vybralo 12 (39%) respondentek. 3 (10%) respondentky vybraly, že je to pravděpodobnost 100% a 2 (6%) dotázaných odpovědělo, že je to pravděpodobnost 25%.

16) Syndrom maternální PKU

- a) je stav ženy, který začíná při otěhotnění ženy, i když léčebný režim dodržuje
- b) je stav ženy, který začíná při otěhotnění ženy, pokud léčebný režim nedodržuje
- c) je poškození dítěte, které vzniká po porodu, pokud matka má neléčenou PKU
- d) je poškození dítěte, které vzniká během těhotenství, pokud matka má neléčenou PKU

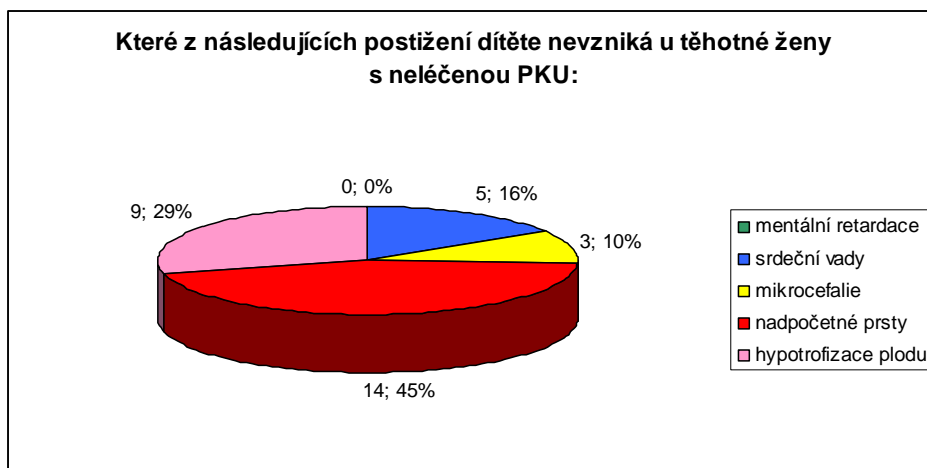


Obr. č. 17: Grafické znázornění odpovědí vztahujících se k syndromu maternální PKU.

Správnou odpověď, tedy poškození dítěte, které vzniká během těhotenství u ženy s neléčenou fenylketonurií, vybralo 13 (45%) respondentek. Odpověď, že je to stav ženy, který začíná při jejím otěhotnění, i když léčebný režim dodržuje, vybralo 7 (24%) respondentek. Odpověď, že je to stav ženy, který začíná při otěhotnění, pokud léčebný režim nedodržuje, odpovědělo 6 (21%) žen. 3 (10%) dotázané se domnívaly, že je to poškození dítěte, které vzniká po porodu.

17) Které z následujících postižení dítěte nevzniká u těhotné ženy s neléčenou PKU:

- a) mentální retardace (duševní opoždění)
- b) srdeční vady
- c) mikrocefalie (redukce mozkové tkáně)
- d) nadpočetné prsty
- e) hypotrofizace plodu (dítě se v děloze vyvíjí výrazně pomaleji než by mělo, rodí se s nízkou porodní hmotností, i když je donošené)

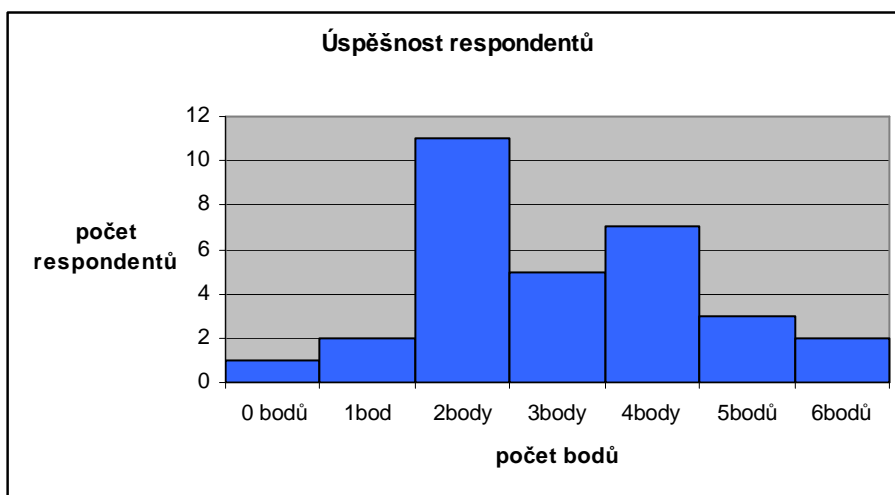


Obr. č. 18: Grafické znázornění odpovědí vztahujících se k postižení dítěte, které nevzniká u těhotné ženy s neléčenou PKU.

U této otázky vybralo správnou odpověď (nadpočetné prsty) 14 (45%) respondentek. 9 (29%) respondentek se domnívalo, že je to hypotrofizace plodu. 5 (16%) dotazovaných udávalo srdeční vady a 3 (10%) respondentky uvedly mikrocefalii. Žádná dotazovaná neoznačila mentální retardaci.

Vyhodnocení výsledku testu

Otázky č. 12-17 byly znalostní otázky, které zkoumaly informovanost žen s fenylketonurií. V testu bylo 6 otázek a za každou správně zodpovězenou otázkou, získala respondentka 1 bod. Za špatně zvolenou odpověď získala 0 bodů. Celkové počty bodů respondentek jsou graficky znázorněny v obr. č. 19. Po zpracování dotazníků jsem stanovila hranici informovanosti. Informovaná respondentka získala v dotazníku minimálně 3 body. V případě, že dotazovaná získala 2 body a méně, zhodnotila jsem ji jako neinformovanou, viz. tab. 7.



Obr. č. 19: Celkové počty bodů respondentek.

Tab. č. 7: Celkové zhodnocení informovanosti respondentek.

	ni	fi (%)
informované (3-6 bodů)	17	54,84%
neinformované (0-2 body)	14	45,16%
celkem	31	100,00%

Závislost výsledku testu na vzdělání

Výsledek testu ukázal, že je informováno 62,5% respondentek s maturitou a 28,57% žen bez maturity, viz. tab. č. 8.

Tab. č. 8: Závislost výsledku testu na vzdělání

vzdělání	ni informované	fi (%) informované	ni neinformované	fi (%) neinformované	ni celkem	fi (%) celkem
bez maturity	2	28,57%	5	71,43%	7	100,00%
s maturitou	15	62,50%	9	37,50%	24	100,00%
celkem	17	54,84%	14	45,16%	31	100,00%

Závislost výsledku testu na věku

Výsledek testu ukázal, že je informovaných 61,9% žen ve věku do 25 let a 40% žen ve věku nad 26 let, viz. tab. č. 9.

Tab. č. 9: Závislost výsledku testu na věku.

	ni informované	fi (%) informované	ni neinformované	fi (%) neinformované	ni celkem	fi (%) celkem
< 25 let	13	61,90%	8	38,10%	21	100,00%
> 26 let	4	40,00%	6	60,00%	10	100,00%
celkem	17	54,84%	14	45,16%	31	100,00%

Závislost výsledku testu na účasti na setkáních fenylketonuriků

Výsledky testu žen ukázaly, že je informovaných 57,89% žen, které navštěvují setkání fenylketonuriků a 50% žen, které se setkáních neúčastní, viz tab. č. 10.

Tab. č. 10: Závislost výsledku testu na účasti na setkáních fenylketonuriků.

	ni informované	fi (%) neinformované	ni informované	fi (%) neinformované	ni celkem	fi (%) celkem
alespoň 1x ročně	11	57,89%	8	42,11%	19	100,00%
méně často/vůbec	6	50,00%	6	50,00%	12	100,00%
celkem	17	54,84%	14	45,16%	31	100,00%

Závislost výsledku testu na hladinách fenylalaninu v krvi respondentů

Výsledek testu žen, které mají hodnoty fenylalaninu v krvi do 900 μ mol/l (15mg/dl), byl úspěšný u 47,37% žen. Informovaných fenylketonuriček, které mají hodnoty vyšší než 900 μ mol/l (15mg/dl) je 66,67%, viz tab. č. 11.

Tab. č. 11: Závislost výsledku testu na obvyklých hladinách v krvi.

hodnoty fenylalaninu	ni informované	fi (%) informované	ni neinformované	fi (%) neinformované	ni celkem	fi (%) celkem
< 15 mg/l	9	47,37%	10	52,63%	19	100,00%
> 15mg/l	6	66,67%	3	33,33%	9	100,00%
neznám svoje výsledky	2	66,67%	1	33,33%	3	100,00%
Celkem	17	54,84%	14	45,16%	31	100,00%

Závislost výsledku testu na četnosti odesílání vzorků krve

Informovaných žen, které odesílají vzorky krve alespoň 2x za půl roku, bylo 71,43%. Informovaných žen, které odesílají vzorky méně často/vůbec, bylo v této skupině 41,18%, viz. tab. č 12.

Tab. č. 12: Závislost výsledku testu na četnost odesílání vzorků krve.

	ni informované	fi (%) informované	ni neinformované	fi (%) neinformované	ni celkem	fi (%) celkem
2x za půl roku a častěji	10	71,43%	4	28,57%	14	100,00%
méně častěji/vůbec	7	41,18%	10	58,82%	17	100,00%
Celkem	17	54,84%	14	45,16%	31	100,00%

Závislost výsledku testu na plánování založení rodiny

53,57% žen, které už má založenou rodinu, nebo v budoucnu plánují založení rodiny, bylo v testu úspěšných. Z těch žen, které neplánují založení rodiny bylo úspěšných 66,67% žen, viz tab. č. 13.

Tab. č. 13: Závislost výsledku testu na plánování založení rodiny.

děti	ni informované	fi (%) informované	ni neinformované	fi (%) neinformované	ni celkem	fi (%) celkem
má/chce	15	53,57%	13	46,43%	28	100,00%
nechce	2	66,67%	1	33,33%	3	100,00%
celkem	17	54,84%	14	45,16%	31	100,00%

11 Diskuze

Cílem výzkumu v bakalářské práci bylo zjištění úrovně informovanosti žen s fenylketonurií o prekoncepční přípravě, těhotenství, základech dědičnosti a syndromu maternální fenylketonurie. V rámci výzkumu bylo stanoveno celkem 6 výzkumných otázek a odpovědi na ně vznikly vyhodnocením dotazníku.

Výzkumná otázka č. 1: Budou ženy s maturitou lépe informované, než ženy bez maturitní zkoušky? Výsledkem výzkumu bylo zjištěno, že ženy s maturitou jsou lépe informované v dané problematice, než ženy bez maturity. V testu uspělo 62,5% žen s maturitou a 28,57% žen bez maturity. Z výsledku lze předpokládat, že ženy s maturitou mají širší všeobecný přehled, lepší schopnost zpracovávat informace a více plánují svoji budoucnost.

Výzkumná otázka č. 2: Budou ženy ve věku nad 26 let lépe informované, než ženy ve věku do 25 let? Výsledkem výzkumu bylo zjištěno, že ženy do 25 let jsou lépe informované, než ženy ve věku nad 26 let. V testu uspělo 61,9% žen do 25 let a 37,5% žen nad 26 let. Z výsledku lze předpokládat, že ženy ve věku do 25 let měly přísun více informací (lepší edukace v metabolických centrech, více edukačních přednášek a kurzů, edukační materiál).

Výzkumná otázka č. 3: Budou ženy, které jezdí na setkání fenylketonuriků alespoň 1x ročně, lépe informované, než ty, které se účastní méně často/vůbec? Výsledky ukázaly, že v testu uspělo 57,89% žen, které se účastní setkání fenylketonuriků alespoň 1x ročně a 50% žen, které se účastní méně často nebo vůbec. Z výsledku lze předpokládat, že hlavním zdrojem informací nejsou jen edukační přednášky na setkáních fenylketonuriků, ale i jiné zdroje (informace od lékaře, edukační kurzy, brožury, internet).

Výzkumná otázka č. 4: Budou ženy s hodnotami fenylalaninu do 900 μ mol/l (15mg/dl) lépe informované, než ženy, které své výsledky hladin fenylalaninu neznají nebo mají hladiny vyšší než 900 μ mol/l (15mg/dl)? Výzkum ukázal, že bylo úspěšných 47,37% žen, které mají obvykle hladiny fenylalaninu v krvi do 900 μ mol/l (15mg/dl), a 66,67% žen, které mají hladiny fenylalaninu v krvi vyšší, než 900 μ mol/l (15mg/dl). Z výsledku lze předpokládat, že podrobná informovanost nemá vliv na přísné dodržování diety v dospělosti a dospívání. Přísnost nebo uvolněnost diety je vlastní rozhodnutí každého pacienta.

Výzkumná otázka č. 5 : Budou ženy, které odesílají suché kapky alespoň 2x za 6 měsíců, lépe informované, než ty, které je posílají méně často/vůbec? Výzkum ukázal, že ze skupiny žen, které odesílají vzorky krve častěji než 2x za půl roku bylo úspěšných 71,43% a ze skupiny žen, které odesílají vzorky krve méně často nebo vůbec bylo úspěšných 41,18%. Z výsledku lze předpokládat, že ženy, které posílají častěji vzorky krve, jsou zodpovědnější ke svému zdraví.

Výzkumná otázka č. 6: Budou ženy, které chtějí (nebo už mají) děti lépe informované, než ty, které děti nechtějí? Výzkum ukázal, že bylo úspěšných 53,57% žen, které plánují založení rodiny a 66,67% žen, které ani do budoucna neuvažují o početí. Z výsledku lze předpokládat, že důvodem odmítní založení rodiny není nedostatek informací, ale jedná se o příliš malý vzorek respondentů, proto tento výsledek není validní a z hlediska výzkumu nemá význam.

12 Návrh pro praxi

Výsledky výzkumného šetření byly získány zpracováním dotazníku. Tato kapitola nastiňuje výsledky dotazníkového šetření, na které by se měla porodní asistentka zaměřit pro zlepšení informovanosti klientek s fenylketonurií.

Odpovědi na otázky číslo 3, 4, 7, 8, 9 a 11 rozřazovaly respondentky do jednotlivých skupin dle věku, nejvyššího dokončeného vzdělání, účasti na edukačních setkáních fenylketonuriků, četnosti odesílání vzorků krve, obvyklých hladin fenylalaninu v krvi a plánování založení rodiny.

Otázky číslo 12-17 zkoumaly znalosti jednotlivých skupin žen. Po stanovení hranice informovanosti z celého vzorku respondentů úspěšně splnilo test 17 (54,84%) respondentek, což je uspokojivý výsledek.

Znalostní otázka, která byla správně odpovězena největším počtem respondentek, byla otázka číslo 13, která se týkala neplánovaného těhotenství. Otázka, kterou správně odpověděl nejmenší počet respondentek, byla číslo 15. Tato otázka se týkala dědičnosti fenylketonurie. Další otázky zodpovězené správně nejmenším počtem respondentek byly otázky číslo 14 a 16, týkající se opět dědičnosti a syndromu maternální fenylketonurie.

Fenylketonurie je jedna z nejčastějších metabolických onemocnění, přesto je relativně vzácné. Informovanost o něm by však měla být nejen mezi pacienty, ale i mezi odbornou veřejností - lékaři gynekologů a porodních asistentek.

Role porodní asistentky v ambulantní péči ve vztahu ke klientce s fenylketonurií má největší význam z hlediska vedení klientky k plánovanému rodičovství a k volbě správné antikoncepční metody. Vystává zde otázka, zda by ženy s fenylketonurií neměly mít alespoň částečně hrazenou antikoncepci. Edukace o nutnosti dodržování diety v prekoncepčním období i v těhotenství. V případě ženy, která nedrží dietu a není v kontaktu s metabolickým centrem, je nutné zajistit kontakt s metabolickým centrem. Porodní asistentka v nemocniční péči domlouvá s klientkou dietu po porodu a provádí dohled nad vhodností stravy. Porodní asistentka na novorozeneckém oddělení zajišťuje provedení novorozeneckého screeningu. Vzhledem k tomu, že povinný novorozenecký screening se provádí plošně až od roku 1975, mohou se v populaci vyskytovat ženy ve fertilním věku s nediodagnostikovanou hyperfenylalaninemií. Děti těchto žen jsou ohroženy syndromem maternální fenylketonurie a porodní asistentka by měla mít povědomí o možnosti výskytu těchto žen v populaci.

Z lékařského hlediska je nutné správně vést především rodinnou anamnézu u žen se zátěží fenylketonurie v rodině. U oligofrenních fenylketonuriců je možné uvažovat o sterilizaci.

Zlepšení informovanosti žen s fenylketonurií by mělo být započato v metabolickém centru s pokračující reedukací. Význam má i edukace od lékaře gynekologa a porodní asistentky. Po vyhodnocení dotazníku je zřejmé, že by měl být v období dospívání kladen větší důraz na edukaci v oblasti základů dědičnosti a syndromu maternální fenylketonurie.

Závěr

Bakalářská práce se věnuje tématu fenylketonurie se zaměřením na prekoncepční přípravu a těhotenství u žen s fenylketonurií. Tato práce slouží k ucelenému zprostředkování informací o fenylketonurii.

Teoretická část se věnuje definici fenylketonurie, její léčbě, diagnostice, zákonitostem dědičnosti, významu plánovaného rodičovství, prekoncepční přípravě a průběhu těhotenství a porodu.

Výzkumná část po rozboru výzkumného šetření potvrdila, že informovanost žen s fenylketonurií o dané problematice je uspokojivý, ale ne optimální. Dotazník odhalil určité oblasti dané problematiky, ve kterých je vhodné znalosti těchto žen zlepšit.

Cíle bakalářské práce byly naplněny nejen z hlediska teoretického, ale i praktického. V teoretické části byla provedena kompletace informací o fenylketonurii. Ve výzkumné části má praktický přínos v podobě návrhů pro praxi. Tato práce poskytuje informace ve srozumitelné formě a má přínos nejen pro odborné pracovníky, ale i pro laiky.

Použité zdroje

1. BLAU, N. *Phenylketonuria and BH4 deficiencies*. 1. vyd. Bremen : Uni-med, 2010. 79 s. ISBN 978-3-8374-1238-3.
2. ČECH, Evžen, et al. *Porodnictví*. 2. Praha : Grada Publishing, 2006. 544 s. ISBN 80-247-1313-9.
3. FERNANDES, J.; SAUDUBRAY, J.S.; VAN BARGHE, G. *Inborn metabolic disease: diagnosis and treatment*. 3. vyd. Berlín : Springer, 2000. 467 s. ISBN 3-540-65626-x.
4. FERNANDES, J.; SAUDUBRAY, J.M.; VAN DEN BEGHE, Georges; WALTER, J.H. *Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch*. 4. vyd. Praha : Triton, 2008. 607 s. ISBN 978-80-7387-096-6.
5. HAVRLÍKOVÁ, Eva. *Prevence poškození zdraví u hyperfenylalaninémie - jedné z nejčastějších metabolických poruch*. Praha, 2010. 59 s. Diplomová práce. Univerzita Karlova v Praze, 3. lékařská fakulta.
6. HEJCMANOVÁ, Ludmila. *Fenylketonurie – historie a osobnosti: 1. část historie objevu fenylketonurie*. *Metabolík* [online]. 12/2000, 0, [cit. 2010-04-11]. Dostupný z WWW: <<http://www.udmp.cz/pacienti/metabolikfiles/02000.pdf>>.
7. KOČÁREK, Eduard. *Genetika*. 1. vyd. Praha : Scientia s.r.o., 2004. 211 s. ISBN 80-7183-326-6.
8. KOMÁRKOVÁ, Jana; HEJCMANOVÁ, Ludmila. *Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky II*. 1. vyd. Praha : Nadační fond docentky Blehové pro nemocné fenylketonuriky, 2004. 281 s. ISBN 80-239-2877-5.
9. LEIFER, Gloria. *Úvod do pediatrického ošetrovatelství*. 1. vyd. Praha : Grada Publishing, 2004. 988 s. ISBN 80-247-0668-7.

10. LITWACK, Gerald. *Human biochemistry and disease*. 1. vyd. USA : Academic Press of Elsevier, 2008. 1272 s. ISBN 978-0-12-452-815-4.
11. MUNTAU, Ania Carolina. *Pediatric*. 4. vyd. Praha : Grada Publishing, a.s., 2009. 608 s. ISBN 978-80-247-2525-3.
12. PAZDÍRKOVÁ, Renáta; KOMÁRKOVÁ, Jana. *Fenylketonurie a mateřství*. 1. vyd. Praha : Typograf, 2010. 53 s. ISBN 978-80-254-7368-9.
13. PONS, M. Ruiz; VISUS, F.Sánchez-Valverde; SERRA, J. Dalmau. *Nutritional treatment of inborn errors of metabolism*. 1. vyd. Madrid : Ergon, 2007. 148 s. ISBN 978-84-8473-593-9.
14. PROCHÁZKOVÁ, D. Současné možnosti léčby hyperfenylalaninémie. *Česko-slovenská pediatrie*, 2010, r. 65, č. 7-8, s. 452-456.
15. PUDA, Radek. Výrobky Nutricia v lékárnách. *Metabolík*. 2011, 11, 1, s. 10.
16. TREFZ, F.K.; FUNK-WENTZEL, P.; HEIMANN, J. *Maternale PKU*. 1. vyd. Heilbronn : SPS Verlagsgesellschaft, 2005. 125 s. ISBN 3-936145-20-2.

Seznam zkratk

AC	<i>abdominal circumference</i>	obvod břicha
AFI	<i>amniotic fluid index</i>	index hodnotící množství plodové vody
AFP		alfa feto-protein
Aj.		a jiné
AMC		amniocentéza
AMK		aminokyselina
Apod		a podobně
BPD	<i>biparietal diameter</i>	biparietální průměr
CNS		centrální nervová soustava
CVS	<i>chorion villi sampling</i>	odběr vzorku choria
ČR		Česká republika
EFW	<i>estimated fetal weight</i>	odhad hmotnosti plodu
Event.		eventuálně
FL	<i>femur lenght</i>	délka femuru
HC	<i>head circumference</i>	obvod hlavičky
HPA		hyperfenylalaninémie
IUGR	<i>intrauterine growth retardation</i>	intrauterinní růstová retardace
KDC		kordocentéza
PAH		fenylalanin hydroxyláza
PHE		fenylalanin
PKU		fenylketonurie
PROM	<i>premature rupture of membranes</i>	předčasný odtok vody plodové
SGA	<i>small for gestational age</i>	malý pro gestační věk
t.č.		toho času
tzn		to znamená
USA		Spojené státy americké
UZ		ultrazvuk
Viz.	<i>videre licet</i>	lze vidět
VP		voda plodová
VVV		vrozená vývojová vada

Seznam příloh

- Příloha č. 1 Dotazník**
- Příloha č. 2 Potravinová pyramida**
- Příloha č. 3 Seznam potravin**
- Příloha č. 4 Základní léčebné přípravky (2004)**
- Příloha č. 5 Nový léčebný přípravek pro děti**
- Příloha č. 6 Nové léčebné přípravky od společnosti Milupa**
- Příloha č. 7 Nové léčebné přípravky od společnosti SHS**
- Příloha č. 8 Nový léčebný přípravek pro těhotné a ženy v prekoncepční přípravě**
- Příloha č. 9 Nový léčebný přípravek od společnosti SHS (2011)**
- Příloha č. 10 Vzorový jídelníček pro těhotné na jeden týden**

Vlastní přílohy

Příloha č. 1

Dotazník

DOTAZNÍK

Dobrý den, jmenuji se Romana Javůrková a jsem studentkou oboru porodní asistentka Fakulty zdravotnických studií na Univerzitě v Pardubicích. V rámci mého bakalářské práce s názvem Prekoncepční příprava a gravidita u ženy s fenylketonurií provádím výzkum mezi ženami s fenylketonurií o jejich informovanosti ohledně léčebného režimu v období příprav na otěhotnění a těhotenství.

Žádám vás o pravdivé vyplnění následujícího dotazníku, který je zcela anonymní a získané informace budou použity pouze pro moji bakalářskou práci.

Vámi zvolenou odpověď, prosím, zakroužkujte. V případě elektronického vyplňování dotazníku, prosím, odpověď tučně zvýrazněte.

Děkuji Vám za spolupráci, Romana Javůrková.

1) Máte metabolické onemocnění zvané fenylketonurie (PKU)?

- a) ano
- b) ne

2) Jakého jste pohlaví?

- a) žena
- b) muž

Pokud jste odpověděli/a alespoň na jednu z předchozích otázek B), další otázky, prosím, nevyplňujte a dotazník odevzdejte. Děkuji Vám za Váš čas.

3) Kolik je vám let?

- a) 14 let a méně
- b) 15 – 25 let
- c) 26 – 35 let
- d) 36 let a více

4) Jaké je vaše nejvyšší dokončené vzdělání?

- a) základní
- b) střední odborné bez maturity
- c) středoškolské s maturitou
- d) vyšší odborné
- e) vysokoškolské

5) Jaké jste národnosti?

- a) české
- b) slovenské
- c) jiné (napíšte)

6) Máte děti?

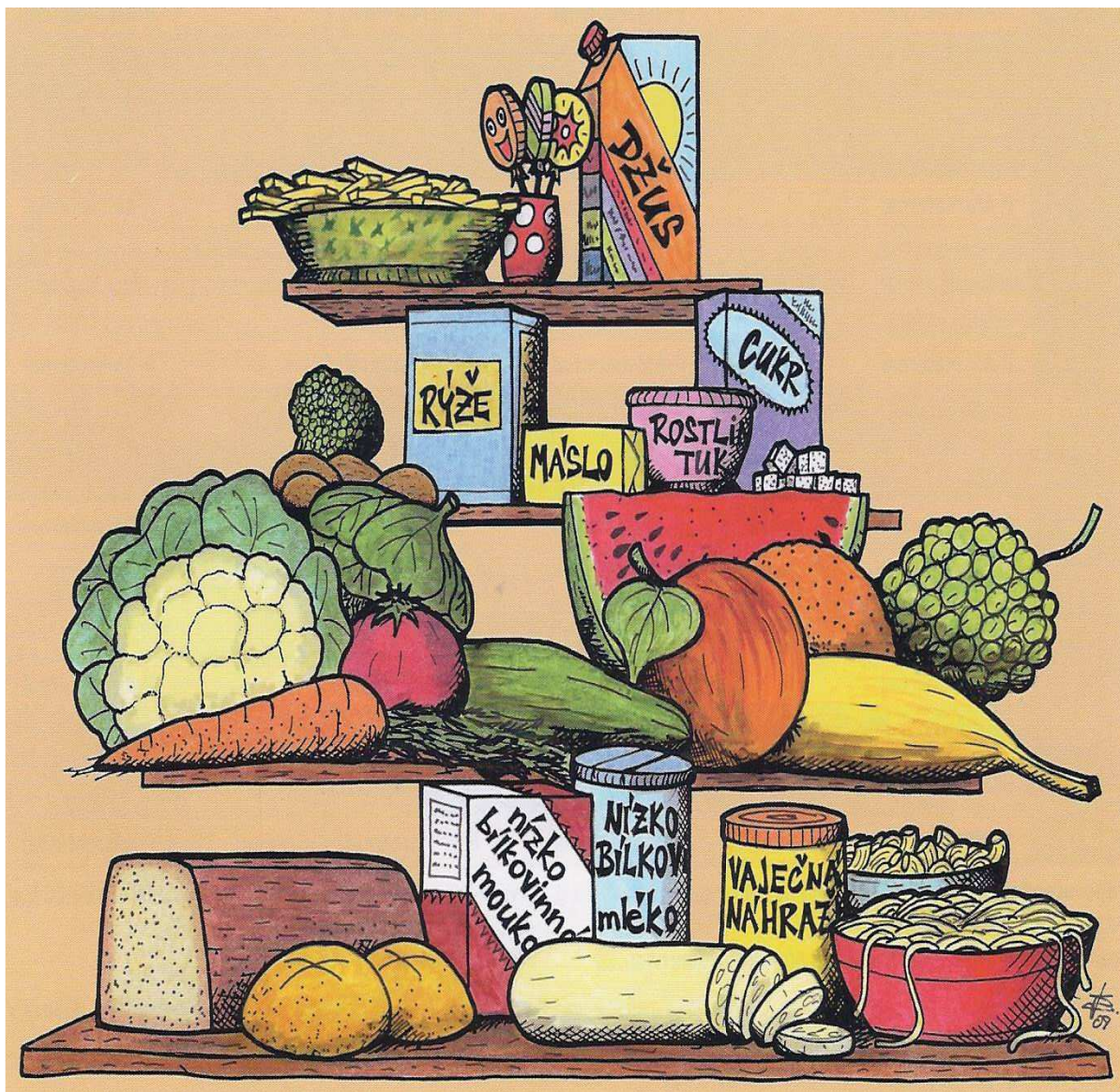
- a) ano
- b) ne

- 7) Jezdíte na setkání fenylketonuriků?
- ano, alespoň 1x za rok
 - méně často
 - vím o těchto setkáních, ale nejedím na ně
 - o setkáních fenylketonuriků jsem nikdy neslyšela
- 8) Hodnoty fenylalaninu se mi obvykle pohybují:
- do 10mg/dl (600 μ mol/l)
 - 10-15mg/dl (600-900 μ mol/l)
 - 15-20mg/dl (900-1200 μ mol/l)
 - více než 20 mg/dl (1200 μ mol/l)
 - neznám svoje výsledky
- 9) Kontrolní vzorky krve („suché kapky“) odesílám do metabolického centra:
- jednou za 2 měsíce a častěji
 - dvakrát za 6 měsíců
 - jednou za půl roku
 - méně často
 - neposílám
- 10) Jsem sledována v metabolickém centru:
- Klinika dětí a dorostu, Fakultní nemocnice Královské Vinohrady v Praze 10
 - Ústav dědičných metabolických poruch, Všeobecná fakultní nemocnice v Praze 2
 - Ústav klinické biochemie, Fakultní nemocnice Brno
 - v jiném (vypište název)
-
- 11) Plánujete mít děti? (pokud máte dítě a plánujete další, zaškrtněte bod A)
- už mám dítě
 - ano, připravuji se na těhotenství/jsem těhotná
 - ano, v budoucnu
 - nechci děti
- 12) Je nutné, aby žena s PKU před otěhotněním udržovala hladiny fenylalaninu
- v rozmezí 0-1mg/dl (0-60 μ mol/l) po dobu 3-6měsíců
 - v rozmezí 2-4mg/dl (120-240 μ mol/l) po dobu 2-5 měsíců
 - v rozmezí 5-10mg/dl (300-600 μ mol/l) po dobu 3-6 měsíců
 - v rozmezí 10-15mg/dl (600-900 μ mol/l) po dobu 3 měsíců
 - na takové hodnotě, aby se cítila dobře

- 13) V případě neplánovaného těhotenství u ženy s fenylketonurií:
- musí být těhotenství bezpodmínečně okamžitě ukončeno interrupcí i při hodnotách fenylalaninu do 10mg/l (600 μ mol/l) před otěhotněním
 - musí být těhotenství bezpodmínečně ukončeno pouze při hodnotách vyšších než 10mg/l (600 μ mol/l)
 - neexistuje obecné řešení, je nutné situaci řešit individuálně, lékař ženě vysvětlí obě možnosti – pokračování a ukončení těhotenství, u každé z těchto možností ženě vysvětlí rizika a doporučí postup, konečné rozhodnutí je na ženě a lékař ho musí respektovat
 - nejdou žádná rizika, a proto není nutné těhotenství hlásit lékaři v metabolickém centru
- 14) Vyberte správné tvrzení: Jestliže oba rodiče jsou přenašeči PKU, jaká je pravděpodobnost, že dítě získá PKU?
- 100%
 - 75%
 - 50%
 - 25%
 - 0%
- 15) Vyberte správné tvrzení: Matka má PKU, otec je přenašeč PKU, je přibližná pravděpodobnost, že dítě bude mít PKU
- na 25%
 - na 50%
 - na 75%
 - na 100%
- 16) Syndrom maternální PKU
- je stav ženy, který začíná při otěhotnění ženy, i když léčebný režim dodržuje
 - je stav ženy, který začíná při otěhotnění ženy, pokud léčebný režim nedodržuje
 - je poškození dítěte, které vzniká po porodu, pokud matka má PKU
 - je poškození dítěte, které vzniká během těhotenství, pokud matka má PKU
- 17) Které z následujících postižení dítěte nevzniká u těhotné ženy s neléčenou PKU:
- mentální retardace (duševní opoždění)
 - srdeční vady
 - mikrocefalie (redukce mozkové tkáně)
 - nadpočetné prsty
 - hypotrofizace plodu (dítě se v děloze vyvíjí výrazně pomaleji než by mělo, rodí se s nízkou porodní hmotností, i když je donošené)

Příloha č. 2

Potravinová pyramida



Příloha č. 3

Seznam potravin

NEVHODNÉ POTRAVINY

s vysokým obsahem fenylalaninu

- maso (drůbeží, králik, vepřové, hovězí, zvěřina, ryby, sójové), vnitřnosti, veškeré uzeniny, šunka, masné výrobky (tlačenka, jitrnice, masové konzervy apod.)
- mléko a mléčné výrobky, sýry (všechny druhy)
- vejce (bílky, žloutky, sušené druhy)
- luštěniny – všechny druhy (fazole, čočka, cizrna, hrách, sója)
- ořechy (všechny druhy)
- cukrovinky (mléčná i hořká čokoláda), sušenky, oplatky, želatinové bonbóny

- obilninové výrobky (mouka pšeničná, žitná, ovesná, kukuřičná, rýžová, Amarant), těstoviny (vaječné i bezvaječné), ovesné vločky, krupice
- pečivo (slané i sladké druhy), křehké trvanlivé druhy, zákusky
- nápoje slazené aspartamem (vyšší konzumace)



OMEZENÉ POTRAVINY

se středním obsahem fenylalaninu

- brambory a výrobky z nich (chipsy, krokety, hranolky, americké brambory)
- rýže
- ovoce (např. banány, avokádo, mandarinky, pomeranče, sušené druhy)
- zelenina (např. brokolice, květák, hlávková a růžičková kapusta, špenát, zelené fazolky, kukuřice, zelený hrášek – lusk i sterilovaný, sterilované lečo, červená řepa, bílé zelí).



VHODNÉ POTRAVINY

s nulovým nebo nízkým obsahem fenylalaninu

- cukr, cukrovinky (např. lipo, tvrdé bonbóny bez náplně, ovocná lízátka, žvýkačky slazené cukrem)
- med, sirup, nápoje slazené cukrem
- Maltodextrin, Fantomalt, Basic P
- margaríny, rostlinné tuky a oleje, sádlo
- ovocné přesnídávky, kompoty, džemy, ovocné zmrzliny (dřeň)
- ovoce (např. jablka, hrušky, meloun, ananas, hroznové víno)
- zelenina (např. salátová okurka, hlávkový salát)

- speciální nízkobílkovinné potraviny (mouky, pečivo, těstoviny, rýže, mléko, vaječná náhražka, piškoty, sušenky, wafle, lp-flakes, čokoláda, strouhanka, krupice, majonéza a řada dalších dostupných nízkobílkovinných potravin).



Příloha č. 4

Základní léčebné přípravky (2004)

Příklady dietních léčebných přípravků a jejich použití

VĚK	DIETNÍ LÉČEBNÝ PŘÍPRAVEK
Od narození do 1 roku (ANALOG LCP, PKU 1 mix)	  
Od 1. roku do 9. let (PKU2 mix, PKU2, P-AM2)	   
Od 9 let do 15 let (P-AM3, PKU2)	  
Od 15 let do dospělosti (P-AM 3, PKU3)	  
Pro těhotné (PKU3, P-AM maternal)	 
Pro doplňkové použití pro různé věkové skupiny > 9 let (PKU2 shake, PKU3 shake, Sinfenal)	    

Příloha č. 5

Nový léčebný přípravek pro děti

PKU Anamix Junior LQ,
první tekutý PKU přípravek
s Omega 3 pro děti
od 3 do 10 let



PKU Anamix Junior LQ ...

obsahuje Omega 3 mastné kyseliny, které jsou nezbytné pro správný vývoj mozku a očí

zahrnuje vyšší množství železa, mědi, zinku, selenu a vitamínů A a B12, jejichž hladina může být u dětí s PKU nízká, stejně tak obsahuje více vápníku, který pomáhá při zdravém vývoji kostí a zubů

PKU Anamix Junior LQ je již hotový nápoj, který není nutné míchat, vážit ani odměřovat

je připravený v malé 125 ml lahvi se snadno uzavíratelným víčkem, perfektní do dětské ruky

je k dostání ve dvou příchutích – pomeranč a lesní ovoce



Příloha č. 6

Nové léčebné přípravky od společnosti Milupa

MLÁDEŽ A DOSPĚLÍ

od 15 let



PKU 3-shake kakao

- Výrazná čokoládová chuť pravého kakaa
- Možno konzumovat studené i teplé (max 50°C)



PKU 3-shake mocca

- Plná chuť pravých kávovým zrn a krémová konzistence
- Možno konzumovat studené i teplé (max 50°C)



PKU 3-activa tomato

- Pikantně kořeněný s rajčaty
- Možno konzumovat studené i teplé (max 50°C)

JEDNODUCHÁ ZAMĚNA

30 g PKU 3-advanta
= 1 sáček PKU 3-shake
= 1 sáček PKU 3-activa
= 21 g bílkovin



PKU 3-advanta



Příloha č. 7

Nové léčebné přípravky od společnosti SHS



Příloha č. 8

Nový léčebný přípravek pro těhotné a ženy v prekoncepční přípravě od společnosti Milupa

TĚHOTENSTVÍ
A PŘÍPRAVA NA TĚHOTENSTVÍ



PKU 3-tempora

- Složení přizpůsobené specifickým potřebám těhotných a žen v přípravě a průběhu těhotenství
- Zvýšený obsah energie
- Příjemná vůně a neutrální chuť - vyvinuto speciálně s ohledem na raňní nevolnost

JEDNODUCHÁ ZAMĚNA

1 sáček PKU 3-tempora
= 20 g PKU 3-advanta
= 14 g bílkovin

Příloha č. 9

Nový léčebný přípravek od společnosti SHS

Víme, že celoživotní dodržování diety není vůbec jednoduché.

Po čase se každá chuť přejí.

A proto jsme vyvinuli jedinečný PKU přípravek, který je zcela bez chuti.

... tedy ani hořký, ani slaný, ani sladký, ani kyselý...

Má chuť přesně takovou, jakou má jídlo, do kterého ho právě nasypete.



Příloha č. 10

Vzorový jídelníček pro těhotné na jeden týden

Jídelníček pro těhotné

	SNÍDANĚ	PŘESNÍD.	OBĚD	SVACINA	VEČEŘE	II. VEČEŘE
PONDĚLÍ	nízkobíl. mléko, nízkobíl. chléb, máslo, džem	jablko, Waffelbrot, Rama	těstoviny PKU + omáčka Uncle Bens Sweet	citrónový krém	nízkobíl. tousty se zeleninou	čaj s citr. šťávou, nízkobíl. keksy
	P-AM maternal		P-AM maternal	P-AM maternal		P-AM maternal
ÚTERÝ	čaj, nízkobíl. chléb, brambor. pomaz. zelenin. obloha	kiwi, medovničky	zeleninová polévka, celerová omáčka, nízkobíl. těstoviny	čaj, nízkobíl. perník	zeleninový aspik, nízkobíl. chléb, Rama	Waffelbrot, Rama
	P-AM maternal		P-AM maternal	P-AM maternal		P-AM maternal
STŘEDA	bílá káva, drobenkový koláč	ovocná přesnídávka, nízkobíl. piškoty	mrkvová polévka dušené kedlubnové zelí nízkobílkovinný knedlík	hruška, nízkobíl. slané tyčinky	dušená mochovská zelenina, těstoviny PKU	broskvový kompot, linecké pečivo
	P-AM maternal		P-AM maternal	P-AM maternal		P-AM maternal
ČTVRTEK	čaj, nízkobíl. chléb, květáková pomazánka	jablko, Waffelbrot, Rama	bramborová polévka, lívance s marmeládou, nízkobíl. kakao	nízkobíl. bageta, Rama	pomazánka tzatziky, nízkobíl. chléb	nízkobíl. perník
	P-AM maternal		P-AM maternal	P-AM maternal		P-AM maternal
PÁTEK	čaj, nízkobíl. chléb, sádlo, pažitka	pomeranč, nízkobíl. keksy	pórková polévka, bramborový guláš, nízkobíl. chléb	hroznové víno, nízkobíl. piškoty	těstoviny PKU s kečupem	čaj, Waffelbrot, Rama
	P-AM maternal		P-AM maternal	P-AM maternal		P-AM maternal
SOBOTA	čaj, nízkobíl. houska, lahůdková pomazánka, Rama	ovocná přesnídávka, medovničky	česneková polévka, těstoviny se skořicí, kompot	nízkobíl. mléko, muffin z cukety	zeleninová pizza	Lp-flakes, čaj
	P-AM maternal		P-AM maternal	P-AM maternal		P-AM maternal
NEDĚLE	čaj, topinky s kečupem	mandarinka, Waffelbrot, Rama	kmínová polévka, dušené kysané zelí, bramborový knedlík	čaj, ovocný řez	těstovinový salát se žampiony	čaj, nízkobílkovinné piškoty
	P-AM maternal		P-AM maternal	P-AM maternal		P-AM maternal

Doporučené množství /den-průměr: Phe–250 mg, Bílkoviny: 80–85 g, Tuky: 70–80 g, Sacharidy: 300–450 g, energie: >8820kJ/2100 kcal, P-AM maternal –100 g/den

Poznámka: tabulku s přepočtem PKU přípravků najdete na str. 20