

Univerzita Karlova  
Pedagogická fakulta  
Katedra pedagogiky

## BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

Fenylketonurie v životě vybraných skupin dětí, studentů a dospělých  
Phenylketonuria in the lives of selected groups of children, students and  
adults.

Zdeňka Dobrovolná

Vedoucí práce: Ing. Bc. Alena Váchová Ph.D

Studijní program: Matematika se zaměřením na vzdělání a výchova ke zdraví se  
zaměřením na vzdělávání

Studijní obor: Výchova ke zdraví zaměřením na vzdělávání

2025

Odevzdáním této bakalářské práce na téma Fenylketonurie v životě vybraných skupin dětí, studentů a dospělých potvrzuji, že jsem ji vypracovala pod vedením vedoucího práce samostatně za použití v práci uvedených pramenů a literatury. Prohlašuji, že jsem při její tvorbě nepoužila nástrojů umělé inteligence jiným způsobem, než je uvedeno ve vyjádření, které je součástí textu práce. Dále potvrzuji, že tato práce nebyla využita k získání jiného titulu nebo stejného titulu.

Praha, 14. 4. 2025

## **Abstrakt**

Bakalářská práce se zabývá fenylketonurií v životě vybraných skupin dětí, studentů a dospělých. Cílem práce je zjistit, s jakými problémy se fenylketonurici potýkají. Práce je rozdělena na teoretickou a praktickou část. Teoretická část práce se zabývá historií fenylketonurie a novorozeneckým screeningem. Také dědičností, diagnostikou fenylketonurie a její léčbou. Dále se zabývá vybranými problémy při fenylketonurii. Mezi tyto vybrané problémy patří finanční náročnost diety, dostupnost potravin, nízkobílkovinná dieta, plánování a sestavování jídelníčku a výpočet fenylalaninu, dopady fenylketonurie do života a vzdělávání a těhotenství pacientky s fenylketonurií. Druhou částí práce je výzkumné šetření, které zjišťuje, s jakými problémy se potýkají fenylketonurici a jejich rodiny. Toto výzkumné šetření probíhá pomocí telefonních rozhovorů přímo s dospělými pacienty s fenylketonurií nebo s rodiči nezletilých pacientů s fenylketonurií. Výsledky výzkumu ukazují, které problémy nejvíce trápí fenylketonuriky a jejich rodiny. V diskusi práce jsou navržena možná řešení, která by mohla některé problémy pomoci odstranit nebo alespoň částečně od nich ulevit. Tyto návrhy řešení by mohly být nápomocné například pro Národní sdružení PKU a jiných DMP, které se stará o pacienty s fenylketonurií a zastupuje je v rámci různých jednání.

## **Klíčová slova**

Fenylketonurie. Problémy. Dostupnost potravin. Finance. Stravování.

## **Abstract**

The bachelor thesis deals with phenylketonuria in the lives of selected groups of children, students and adults. The aim of the thesis is to find out what problems phenylketonurics face. The thesis is divided into theoretical and practical parts. The theoretical part of the thesis deals with the history of phenylketonuria and newborn screening. Also heredity, diagnosis of phenylketonuria and its treatment. It also deals with selected problems in phenylketonuria. These selected issues include the financial demands of diet, food availability, low protein diet, menu planning and design and phenylalanine calculation, the impact of phenylketonuria on the life and education and pregnancy of the phenylketonuria patient. The second part of the thesis is a research investigation to find out the problems faced by phenylketonuric patients and their families. This research investigation is conducted by telephone interviews directly with adult phenylketonuria patients or with parents of minor phenylketonuria patients. The results of the research show which problems most bother phenylketonurics and their families. In the discussion of the paper, possible solutions are suggested that could help eliminate or at least partially relieve some of the problems. These proposed solutions could be helpful, for example, for the National Association of PKU and other DMPs that care for phenylketonuria patients and represent them in various negotiations.

## **Keywords**

Phenylketonuria. Problems. Food availability. Finance. Catering.

## Obsah

Úvod .....	7
1 Základní informace o fenylketonurii .....	8
1.1 Historie .....	9
1.1.1 Objevení fenylketonurie .....	9
1.1.2 První zkušenost s léčbou fenylketonurie .....	10
1.2 Historie fenylketonurie v České republice .....	11
2 Novorozenecký screening.....	13
3 Diagnostika fenylketonurie.....	14
3.1 Klinický průběh neléčené fenylketonurie.....	15
4 Léčba fenylketonurie .....	16
4.1 Léčba v prvních letech života dítěte .....	17
4.2 Léčba v předškolním a školním věku dítěte .....	18
5 Dědičnost fenylketonurie.....	19
6 Vybrané problémy při fenylketonurii .....	20
6.1 Nízkobílkovinná dieta .....	20
6.2 Plánování a sestavování jídelníčků.....	21
6.3 Dostupnost a finanční náročnost speciálních potravin pro fenylketonurii .....	23
6.4 Dopady PKU do oblasti života a vzdělávání .....	24
6.5 Plánování těhotenství a těhotenství pacientky s PKU .....	24
7 Výzkumné šetření.....	26
7.1 Cíl práce.....	26
7.2 Výzkumné otázky a předpoklady .....	26
8 Nástroje empirického šetření .....	28

8.1	Výzkumný soubor .....	28
8.2	Rozhovory .....	29
8.3	Výsledky .....	31
8.4	Shrnutí výsledků .....	37
8.5	Diskuse .....	39
9	Závěr .....	40
10	Použité zdroje .....	42
	Seznam tabulek .....	46

## Úvod

Fenylketonurie patří mezi nejrozšířenější poruchy metabolismu aminokyselin. Řadíme ji mezi dědičné vrozené onemocnění. S fenylketonurií přichází i velká starost pro rodiče dítěte, které se s touto nemocí narodí. Rodiče jsou zodpovědní za správné dodržování diety svého potomka, hlídání jeho stravovacích návyků, aby dítě neujídalo, co nesmí. Pravidelné pití aminokyselinového preparátu bez fenylalaninu. V určité době to začínají pak učit své dítě, aby v dospělosti bylo schopné dietu dodržovat stále správně a bez chyb.

Téma bakalářské práce jsem si vybrala z důvodu mé osobní zkušenosti s touto problematikou. Lidé o problematice fenylketonurie mnoho informací neví. Nemají možnost nahlédnout do běžného života fenylketonurika a zjistit tak to co ho trápí.

Bakalářská práce se zabývá fenylketonurií v životě vybraných skupin. Hlavním cílem této práce bylo zjistit, s jakými problémy se potýkají fenylketonurici. V teoretické části se jsou kapitoly věnované historii fenylketonurie, novorozeneckému screeningu, diagnostice fenylketonurie a jejím neléčeným projevům. Dále také léčbě fenylketonurie a dědičnosti. V poslední části teoretického oddílu najdeme kapitolu věnovanou vybraným problémům při fenylketonurii. Výzkumná část práce byla věnována kvalitativnímu výzkumu. Ten byl prováděn pomocí rozhovorů s osobami s fenylketonurií nebo se zákonnými zástupci nezletilých pacientů s fenylketonurií. Výsledky rozhovorů jsou následně rozebrány v kapitolách Rozhovory a Výsledky.

Tato bakalářská práce by mohla sloužit pro všechny osoby, které by se chtěli dozvědět něco o životě s fenylketonurií a problémech, které zažívají pacienti s fenylketonurií a jejich rodiny.

## 1 Základní informace o fenylketonurii

Fenylketonurie (PKU) patří mezi dědičné vrozené metabolické poruchy. Jde o narušení látkové přeměny v organismu, který nedokáže zpracovat a vyloučit určitou bílkovinu, kterou přijme z rostlinné i živočišné potravy a nedokáže ji sám metabolizovat. Hromadění této látky pak vede k rozvoji onemocnění (Velký slovník naučný, 1999; Komárková, Hejčmanová, 2004).

Povědomí o této metabolické poruše, podobně jako u ostatních, není tak rozšířené. Široká veřejnost není dostatečně informovaná o potřebách těchto pacientů, a proto Evropská společnost pro fenylketonurii (E.S.PKU) v roce 2013 založila Mezinárodní den fenylketonurie. Tento den mají všechna sdružení nebo jednotlivci, výrobci speciálních potravin a aminokyselinových přípravků nebo poskytovatelé zdravotní péče za úkol pořádat aktivity, které osloví veřejnost a tím pádem zvýší informovanost o PKU (EUROPEAN SOCIETY FOR PHENYLKETONURIA, 2024).

Toto metabolické onemocnění vzniká nevyhovujícím zpracováním a rozložením aminokyseliny fenylalaninu z bílkovin. Fenylalanin (Phe) je esenciální aromatická aminokyselina, která se metabolizuje v játrech, pokud je přítomen enzym fenylalaninhydroxylázy (PAH). První částí nevratného katabolismu fenylalaninu je hydroxylace na tyrosin, kterou urychluje fenylalaninhydroxyláza a kdy musí být přítomen tetrahydrobiopterin (BH<sub>4</sub>). V játrech pacienta s PKU není dostatek právě PAH, pouze ojediněle je onemocnění způsobeno v metabolismu BH<sub>4</sub>. Při zpracování Phe játra netvoří dostatek enzymu PAH nebo má sníženou funkci (Fernandes, 2008). Tento deficit pak vede k PKU, kterou dělíme podle klinických typů dle tabulky 1 (Muntau, 2014).

Tabulka 1: Klinická klasifikace poruch fenylalaninhydroxylázy (Muntau, 2014, s. 98)

	Koncentrace fenylalaninu před léčbou	Aktivita PAH
Klasická fenylketonurie	>1200 µmol/l	<1 %
Mírná fenylketonurie	600 µmol/l–1200 µmol/l	1–3 %
Mírná hyperfenylalaninémie	120 µmol/l–600 µmol/l	3–10 %

## 1.1 Historie

### 1.1.1 Objevení fenylnketonurie

Osoby s touto diagnózou tu byly přítomny již v dávné minulosti. První milník o tomto onemocnění byl poprvé popsán v roce 1934 norským lékařem specializujícím se na biochemii Asbjørnem Føllingem, který od roku 1932 působil jako profesor na lékařské fakultě Univerzity v Oslu. Mladá matka se svými dvěma dětmi, které byly mentálně opožděné, tehdy hledala pomoc u něj, protože žádný jiný doktor jí nedokázal vysvětlit důvod jejich duševního opoždění. Følling se svým spolupracovníkem studentem medicíny Kaare Clossem identifikoval vysoké hladiny fenylalaninu v moči pacientů s mentálním postižením. Klasické zkoušky moči byly normální, ale po přidání chloridu železitého moč zezelenala namísto zabarvení do červenohnědé barvy. Følling předpokládal, že ona neznámá látka byla příčinou mentálního postižení, proto se rozhodl ji izolovat a určit. Jednalo se o kyselinu fenylpyrohroznovou a podle ní dostala tato nemoc svůj první název Imbecilitas phenylpyruvica (Blehová, 1963; Hejmanová, 2000).

S pomocí tohoto vyšetření Følling prohlédl a otestoval 430 dětí z ústavu pro duševně opožděné. U osmi z nich se prokázal stejný nálezn v moči jako u prvních sourozenců. Kromě nálezu v moči si povšiml i jiných společných vlastností, a to například to, že děti měli světlou pleť, trpěly ekzémy a měly shrbenou postavu a široká ramena. Specifický byl i jejich zápach. Na základě těchto poznatků vyšla v průběhu pěti měsíců jeho známá publikace s novou poruchou látkové přeměny, kterou nalezl, u již zmíněných deseti dětí (Hejmanová, 2000; Christ, 2003).

Po svém prvním objevu Dr. Følling pokračoval v hledání dalších nemocných jedinců. Začal spolupracovat s Lousem Mohrem, genetikem, a Larsem Ruudem, studentem medicíny. Společně objevili dalších 34 pacientů z 22 rodin. Na základě dat tohoto vzorku našli důkaz, že PKU pochází z jednoduché autozomálně recesivní genetiky (Christ, 2003).

Ve své první publikaci o této nemoci se domníval, že zvýšené množství kyseliny fenylpyrohroznové pozorované ve vzorcích moči dětí bylo výsledkem neschopnosti metabolizovat fenylalanin. K ověření této hypotézy potřeboval něco, čím by se dala měřit hladina fenylalaninu v krvi. Karl Closs a Sverre Dick Henriksen, dva biologové a kolegové Føllinga, si stanovili za cíl identifikovat kmen bakterií, který by napodoboval přeměnu přebytečného fenylalaninu na kyselinu fenylpyrohroznovou u pacientů s PKU. Pokud by se takové bakterie našly, mohly by být přidány do krevních vzorků a výsledná produkce kyseliny fenylpyrohroznové by mohla být hodnocena metodou podobnou té, která se používá u vyšetření moči. Experimentální testy potvrdily, že bakterie proteus vulgaris dokázala přeměnit

fenylalanin na kyselinu fenylpyrohroznovou. Následné testování krve na hladiny fenylalaninu potvrdilo Føllingovu počáteční teorii (Christ, 2003).

Mezi poslední z Føllingových pokusů patřilo najít způsob pro identifikaci heterozygotů. Předpokládal totiž, že tito přenašeči budou hůře metabolizovat fenylalanin než homozygotní jedinci, kteří nejsou přenašeči. Moč přenašečů po podání fenylalaninu obsahovala více kyseliny fenylpyrohroznové než moč nepřenašečů. Tímto pokusem se teorie o vyhledávání přenašečů potvrdila (Christ, 2003).

### **1.1.2 První zkušenost s léčbou fenylketonurie**

Dalším z milníků v historii fenylketonurie se po sedmnácti letech stala první zkušenost s léčbou této nemoci, a to až v roce 1951. Jednalo se o léčbu dietou se sníženým obsahem fenylalaninu. Profesor Horst Bickel, který působil v Univerzitní dětské nemocnici v Birminghamu v Anglii, zde poprvé léčil dítě s fenylketonurií. Léčba byla založena na předpokladu, že za poškození vývoje mozku u dětí může nadbytek fenylalaninu v krvi a mozkomíšním moku (Hejmanová, 2001a).

Bickel měl v péči dvouletou holčičku Sheilu, která při narození vypadala jako zdravé dítě, stejně jako její dva sourozenci. Následný kognitivní vývoj byl ale zpomalený. Místo posazování, které u zdravých dětí začíná šikmým sedem po sedmém měsíci dítěte a sedem, který se objevuje kolem devátého měsíce, se Sheila začala posazovat až kolem osmnáctého měsíce věku. Další velké zpomalení vývoje nastalo u stání a chůze. Místo desátého měsíce, kdy se dítě začíná stavět u nábytku a obcházet ho, to u Sheily nenastalo ani ve dvou letech života. Holčička nemluvila, často křičela a neprojevovala zájem o její okolí. Její hlava byla menší, než je obvyklé. Také trpěla ekzémem a její kůže a moč zapáchala po myších (Cíbochová, 2004; Hejmanová, 2001a).

Když Bickel provedl test chloridem železitým, moč změnila barvu na zelenou. V této době měla Sheila hladinu fenylalaninu v krvi 4050  $\mu\text{mol/l}$ . Její léčba spočívala v omezení příjmu všech bílkovin včetně fenylalaninu. Zbytek bílkovin ji dodávali ve formě kasinu, což je hydrolyzát mléčné bílkovin, který je nejdříve rozštěpen a poté je z něj odebrán fenylalanin. Výroba tohoto hydrolyzátu je ale velmi složitá a nákladná, vyráběla ho pouze jedna firma, proto bylo i vyrobené množství omezené. Tato léčba se ale ukázala jako špatná, v moči se objevila vysoká hodnota koncentrace aminokyselin. Lékaři začali Sheile přidávat do stravy fenylalanin, ale pouze tolik, kolik potřebovala pro růst a obnovu tkání. Jako další překážkou se ukázal nedostatek tyrozinu, které tělo nedokáže vyrobit, protože vzniká z fenylalaninu. Po vyřešení těchto problémů byla holčičku poslána domů. Musel se dodržovat přesně stanovený jídelníček,

který obsahoval i kaseinový hydrolyzát. Při dalších kontrolách byly pozorovány změny v kognitivním vývoji a vzhledu holčičky. Vlasy ji ztmavly, zmizel ekzém a zápach moči (Hejmanová, 2001a).

Aby si opravdu lékaři byli jisti, že zlepšení stavu Sheily není pouze z přirozených důvodů, museli ji znovu zařadit do stravy fenylalanin. Ten přidali do kaseinového hydrolyzátu bez informování matky. Po týdnu se matka vrátila na kliniku zděšená, že Sheila zapoměla vše, co se naučila v době přísné diety, začala opět křičet. Z těchto výsledků lékaři ukončili pozorování prvního pokusu o léčbu fenylketonurie se závěrem, že vysoká hladina fenylalaninu nebo jeho produkty zpracování, jsou příčinou nesprávného vývoje mozku u dětí trpících touto nemocí (Hejmanová, 2001a).

V průběhu padesáti let narůstala zkušenost s léčbou, vylepšovali se lékařské postupy a doporučení, zároveň se zkvalitňovali aminokyselinové přípravky, které slouží jako náhrada za přirozené bílkoviny.

## **1.2 Historie fenylketonurie v České republice**

V České republice je historie fenylketonurie neoddelitelně spojena s docentkou Bohunkou Blehovou, která byla jednou ze zakladatelek Kliniky dětí a dorostu, dnes součástí 3. lékařské fakulty Univerzity Karlovy. Docentka se inspirovala Føllingovým článkem a zjišťovala, zda se i u nás vyskytují děti s touto poruchou a v roce 1958 začala s vyhledáváním dětí s fenylketonurií v ústavech u nás. Nalezla 10 fenylketonuriků z 2444 vyšetřených osob, což ukazuje, že u přibližně 0,4 % osob žijících v ústavech sociální péče je důvod jejich závažného duševního postižení právě fenylketonurie. Dále docentka Blehová našla další nemocné osoby v rodinách těchto pacientů (Hejmanová, 2001a).

Z poznatků docentky Blehové v roce 1960 vzešlo doporučení pro dětské lékaře, aby dítěti ve věku 6 týdnů vyšetřili moč chloridem železitým. Díky tomuto doporučení bylo možné zachytit dítě trpící fenylketonurií, v roce 1975 ale toto doporučení nahradilo povinné vyšetření hladiny fenylalaninu v krvi 5.-7. dní starých novorozenců.

Při pátrání se zaměřila na nemocné děti v ústavech v České republice. Doktorka Blehová přišla na to, že přibližně u 0,4 % osob žijících v ústavech sociální péče z důvodu závažného duševního postižení je příčinou jejich stavu právě fenylketonurie. Další nemocní byli pak nalezeni v rodinách těchto osob. Díky těmto poznatkům již v roce 1960 vzešlo doporučení dětským lékařům, aby vyšetřovali moč dětí chloridem železitým ve věku 6 týdnů.

Tento první test, jehož pomocí bylo možno zachytit dítě trpící fenylketonurií, byl roce 1975 nahrazen povinným vyšetřením hladiny fenylalaninu v krvi novorozenců v 5.-7. dni po narození (Hejčmanová, 2001a).

Dnes je PKU považována za jednu z nejčastějších dědičných metabolických poruch.

### **Dědičné metabolické poruchy**

Dědičné metabolické poruchy (DMP) jsou jednotlivě vzácné, ale celkově časté. Tato onemocnění jsou způsobována patogenními mutacemi v DNA jak zárodečných, tak somatických buněk. Ačkoliv většina DMP se dědí autosomálně recesivně, velká část případů vypadá jako ojedinělá. Časté jsou také přenosy gonozomálně recesivní a maternální (Honzík, 2011; Fernandes, 2008).

## 2 Novorozenecký screening

Novorozenecký screening je celostátní program, který aktivně vyhledává nemoci u novorozenců dětí. Jedná se o vyšetření v ranném stádiu nemoci, což pomůže začít léčit případné onemocnění dříve, než způsobí nevratné zdravotní poškození (Novorozenecký screening, 2024).

S touto vyšetřovací metodou přišel Robert Guthrie ze Spojených států amerických (Novorozenecký screening, 2024), a právě fenylketonurie se stala důvodem, proč se screeningem začal. Guthrie zároveň také přišel s metodou odběru suché krevní kapky z patičky dítěte. Kapky krve jsou odebírány na speciální filtrační papír, ten je následně odeslán do screeningové laboratoře. V laboratoři se kroužky vytvořené z krve položí na agarové plotny s *Bacillus Subtilis*. Tato bakterie je schopna přežít pouze v prostředí s vysokou koncentrací fenylalaninu. Z laboratoře následně pošlou výsledky zpět s potvrzením některé diagnózy. Pokud je výsledek v normě, prohlášení se nevydává. (Hejčmanová, 2001b; Niessen, 1996).

Od 1. 6. 2016 se v České republice díky novorozeneckému screeningu odhalí 18 onemocnění. Mezi tyto onemocnění se řadí vrozená snížená funkce štítné žlázy, vrozená nedostatečnost tvorby hormonů v nadledvinách, vrozená porucha tvorby hlenu, dědičné poruchy látkové výměny aminokyselin a mastných kyselin, dědičná porucha přeměny vitamínů (Novorozenecký screening, 2024)

Před provedením screeningu je zapotřebí informovaného souhlasu rodiče. Případné odmítnutí musí být zaznamenáno a podepsáno zákonným zástupcem dítěte nebo svědkem, který byl přítomen při informování rodičů o důsledcích odmítnutí vyšetření. Pokud není vyšetření provedeno, lékaři nemohou zahájit včasnou léčbu, a to může mít trvalé následky poškození organismu, případně vést i k úmrtí dítěte (Novorozenecký screening, 2024).

### 3 Diagnostika fenylketonurie

2. až 3. den po narození (Novorozenecký screening, 2024) se novorozenci odejme pár kapek krve z patičky na speciální papírek. Ten se popíše jménem dítěte a je odeslán do laboratoře. Pokud v laboratoři naleznou vyšší nebo hraniční hladinu fenylalaninu a nižší či normální hladinu tyrosinu, kontaktují ošetřujícího lékaře dítěte nebo zákonného zástupce dítěte. Na základě podezření na PKU nebo jinou nemoc, která se projevuje vyšším poměrem fenylalaninu k tyrosinu, je matka s novorozencem předána do jednoho z metabolických center, kde se provede více testů, aby se zjistilo, zda dítě má či nemá fenylketonurii a případně jak je PKU závažná. Pokud se PKU potvrdí je zahájena léčba, kdy se srovnají hodnoty fenylalaninu v krvi pacienta a začíná edukace rodičů v této problematice. Pozastaví se kojení a do stravy se zařadí léčebný přípravek bez fenylalaninu. Postupně se do stravy dítěte opět zavádí mateřské mléko, ale pouze v omezeném množství, které se může několikrát upravovat. Stanovuje se osobní tolerance pro příjem přirozených bílkovin a na základě výživových doporučení se stanovuje i denní dávka léčebného přípravku. Je třeba dodržovat dietu s nízkým obsahem fenylalaninu, aby se dítě mohlo normálně vyvíjet. Při stabilizování hladin fenylalaninu v krvi se matka s dítětem propouští do domácí péče. Správnost dietní léčby se kontroluje každý týden odesláním suché krevní kapky do laboratoře. (Komárková, Hejmanová, 2004; Puda, a kol., 2012).

#### Metabolická centra

O tyto zachycené děti, a dále o adolescenty i dospělé pečují v České republice tři specializovaná pracoviště, do kterých se sjíždí lidé ze všech koutů republiky. Dvě z nich sídlí v Praze (Všeobecná fakultní nemocnice (VFN), Ke Karlovu 2, 128 08 Praha 2 – Ústav dědičných metabolických poruch a Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, Fakultní nemocnice Královské Vinohrady (FNKV), Šrobárova 50, 100 34 Praha 10, Klinika dětí a dorostu, Interní klinika Diabetologie a endokrinologie) a jedno v Brně (Fakultní nemocnice Brno, Černopolní 9, 613 00 Brno, Dětská nemocnice) (Národní sdružení PKU a jiných DMP, © 2009-2025).

V těchto centrech se nacházejí specializovaní lékaři, nutriční terapeuti a psychologové, kteří se pacientovi věnují při pravidelných kontrolách, umožňují kontakt s ostatními pacienty, poskytují nové informace o preparátech a potravinách a pomáhají také s úpravou životního stylu podle jeho situace.

### **3.1 Klinický průběh neléčené fenylketonurie**

Novorozenci bez léčby často neprojevují žádné známky nemoci. Příznaky se ale začínají objevovat již ve druhém měsíci života. Nezdravá koncentrace fenylalaninhydroxylázy způsobuje mentální, neurologické a somatické postižení a poruchy chování. Pokud pacient trpí mírnou PKU nebo hyperfenylalaninemií riziko psychického postižení se snižuje.

Mezi nejběžnější projevy patří těžká mentální retardace a poruchy chování, obsahující například hyperaktivitu, agresivitu, sociální izolaci. K dalším známkám neléčené PKU patří světlé vlasy, světlá kůže s ekzémy, modré oči a malý vzrůst. Moč těchto dětí zapáchá po myšíně, jak uváděl již v minulosti Følling. U 80 % dětí se projevily odchylky na EEG (Fernandes, 2008). Při neléčené PKU můžeme také nalézt zesílený svalový tonus, hyperreflexii, zhoršení chůze, tiky a epileptická záchvaty, ty ale po zahájení léčby mizí (Christ, 2003; Muntau, 2014).

Nedodržování diety v období dětství, dospívání a dospělosti může vést k malátnosti, bolestem hlavy, zvýšené únavě a náladovosti. Ve školním prostředí, ale i v rámci běžného či pracovního života, může být pacient nervózní, náladový a neschopný se koncentrovat a zapamatovat si, co je třeba. Při dlouhodobě vysoké hladině fenylalaninu v krvi se objevuje třes a křeče, migréna a poruchy spánku. Pokud pacient nedodržuje správně dietu a nepije aminokyselinové preparáty, může dojít k poklesu hladin vitamínů a minerálních látek, zároveň také k nízkému příjmu bílkovin. U těhotných žen se stává zvýšená hladina fenylalaninu v krvi velkým problémem. (Puda, a kol., 2012; Procházková, 2013)

## 4 Léčba fenyلكetonurie

V současné době není možné vyléčit PKU, je ale možné zmiřňovat dopady nemoci na kvalitu života nemocných. Jedinou možnou léčbou PKU je nízkobílkovinná dieta, která se musí důsledně dodržovat celý život. Cílem léčby dietou je snížit množství aminokyseliny fenyਲalaninu (dále jen Phe) v organismu tak, aby se zamezilo jeho negativním účinkům na organismus, především na nervový systém (Pazdírková, Komárková, 2010).

### Hladiny fenyਲalaninu v krvi

Leifer (2004) uvádí, že klasickou neléčenou fenyلكetonurií popisuje naměřená hodnota fenyਲalaninu v krvi dítěte nad 1200  $\mu\text{mol/l}$  (20 mg/dl). Pokud bychom měli stanovit ideální hladinu fenyਲalaninu v krvi u jedince s PKU, byly by to hodnoty pohybující se mezi 120–600  $\mu\text{mol/l}$  (2-10 mg/dl), při nich má tělo správné podmínky pro svůj vývoj. Tyto doporučené hodnoty se liší podle věku dítěte viz. tabulka 2. V praxi se využívají dvě jednotky, které zaznamenávají stejnou hodnotu Phe v krvi:  $\mu\text{mol/l}$  a mg/dl. Přepočet mezi nimi je 1 mg/dl = 60  $\mu\text{mol/l}$ .

Tabulka 2: Doporučené hodnoty Phe v krvi (Muntau, 2014, s.99)

1-10 let	11-16 let	>16 let
42-240 $\mu\text{mol/l}$	42-900 $\mu\text{mol/l}$	42-1200 $\mu\text{mol/l}$

Sledování hladiny Phe v krvi dítěte je velmi důležitou součástí při kontrolování správného dodržování diety. Je normální, že hladiny mohou často různě kolísat v závislosti s růstem dítěte anebo jinými nemocemi, kterým může být dítě vystaveno. Vždy je třeba zvážít možné okolnosti onoho výkyvu. Rodič musí být schopen je rozpoznat a správně reagovat, případně je možnost kontaktovat dietní sestru. Za zvyšujícími hodnotami Phe může stát právě nemoc, nedostatek energie v denním příjmu, špatné nebo žádné užívání léčebního přípravku. Níže je uvedena tabulka 3, kde je vidět, jak se interval kontroly hladin v krvi v závislosti na věku pacienta mění. Tato kontrola probíhá odebráním suché krevní kapky v domácím prostředí. Na speciální papírek je odebrána krev nejčastěji v průběhu dne, 2 až 4 hodiny po jídle, kdy dostaneme ve výsledku průměrnou hladinu fenyਲalaninu v den odběru. Pokud bychom chtěli znát nejvyšší hladinu Phe, je třeba odebrat krev ráno na lačno. Tato hodnota je vyšší z důvodu využití vnitřních energetických zdrojů v době, kdy pacient spí (Komárková, Hejčmanová, 2004).

Tabulka 3: Interval kontroly hladin Phe u léčených dětí (Komárková, Hejčmanová, 2004, s. 47)

0-1 rok	1x-2x týdně
2-3 roky	1x za 2 týdny
3-10 let	1x za 2-4 týdny
10-15 let	1x měsíčně
nad 15 let	1x za 1-3 měsíce

#### 4.1 Léčba v prvních letech života dítěte

S léčbou se začíná hned po zjištění diagnózy, v této době je dítě kojeno nebo je na umělé výživě. Nyní má dítě vysokou hladinu fenylalaninu v krvi. A to až 10x vyšší, než je normální hladina.

Dítě se fenylalaninu musí zbavit samo a zapracovat ho v játrech na tyrosin a část se usadí v tělesných bílkovinách. Tuto hladinu kontroluje lékař v nemocnici každý den. Aby bylo dítě správně vyživováno musí se tělu dodat zbytek aminokyselin, které mu byly odebrány ze stravy. Ty se nahrazují v dietních přípravcích, které dítě může neomezeně, a tudíž se tím může dojídat, když mateřské nebo umělé mléko nestačí, jelikož neobsahují právě fenylalanin, ale pouze ostatní aminokyseliny a vitamíny, stopové prvky (Komárková, Hejčmanová, 2004).

V době zavádění příkrmů musí být strava dostatečně pestrá, jako u zdravých dětí. Začíná se zeleninovými příkrmy, pak zavádíme příkrmy ovocné a instantní nízkobílkovinné kaše. Je třeba aby rodina zvládala přepočítávat hodnoty fenylalaninu v jídlech, které dítěti dává. Vše je třeba vážít a propočítávat, zapisovat. Přibližně jednou týdně se odebírá suchá kapka (frekvence odběru se s věkem zkracuje), která se odesílá do metabolických center, kde zjišťují hodnotu fenylalaninu v krvi. Existují různé edukační kurzy, které by měly pomoci v těžkých začátcích. Na telefonu je v ordinálních hodinách k dispozici i nutriční terapeutka, která je schopna poradit různé způsoby, jak například postupovat při tom, když dítě odmítá pít aminokyselinový preparát nebo pomoci s počítáním fenylalaninu obsaženým v příkrmu (Komárková, 2003a).

Postupně se jako u zdravých dětí zavádějí těstoviny a pečivo, ale samozřejmě vše v nízkobílkovinné variantě. V jídelníčku hlídáme nejen příjem fenylalaninu, ale také množství přijaté energie. Pokud organismus nemá dostatečný příjem energie ze stravy, začne brát z vlastních zásob, a to ze svalové a tukové tkáně. Při tomto procesu se uvolňuje větší množství fenylalaninu, a to se projeví zvýšením hodnoty hladiny v krvi (Komárková, 2003b).

Základní zásady pro lepší zabezpečení dodržování diety:

- Pestrost jídla – zavádět nové pokrmy, to zabrání velké vybíravosti dítěte v jídle, jednotvárné a často opakující se jídla mohou vést i k nevyváženému příjmu některých živin.
- Vzhled je důležitý – vkusně a lákavě nandané jídlo dítě zajmu hned na první pohled.
- Dítě se nesmí do jídla nutit – může vést k nechutenství, i u zdravých dětí se může najít něco, co jim nechutná, ale postupem času se to může změnit.
- Jíst u jednoho stolu – každý jí to své, ale všichni jí společně. Nikdy by se nemělo před osobou s PKU zatajovat normální jídlo, stejně by to, že má jiné jídlo jednou vyšlo na povrch buď ve školce, na táboře nebo jiných školních akcích. Dítě bude mít vždy odlišnou stravu, není třeba kvůli tomu měnit vlastní stravování nebo jíst potají schovaní v koupelně.
- Kultura stolování a rodinná atmosféra u stolu (Komárková, 2003b)

Do jídelníčku dítěte staršího 1 roku můžou rodiče zařazovat recepty z kuchařky Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky I a II. Zároveň je stále třeba doplňovat bílkoviny aminokyselinovým přípravkem bez fenylalaninu.

Do pitného režim dítěte je třeba zařazovat vhodné druhy nápojů – ovocný čaj, ovocnou šťávu, čistou neperlivou vodu. Mezi nevhodné nápoje patří přeslazené limonády, nápoje s označením light (obsahují aspartam, který je zdrojem fenylalaninu). (Komárková, 2003b)

## 4.2 Léčba v předškolním a školním věku dítěte

V předškolním věku dítěte začíná jedno z těžších období. Rodič musí zvládnout jak adaptaci dítěte ve školce, tak i musí zajistit jídlo. Dětem začínají povinnosti, které se musí naučit a přijmout. Jejich rodiče jim musí vypomoci a být oporou. Začínají zde starosti rodičů o stravování v školních jídelnách. Některé jídelny jsou ochotné uvařit speciální individuální dietu, to pro rodiče znamená jen přinesení nízkobílkovinných surovin a naplánování jídelníčku nebo alespoň ohřát jídlo v mikrovlnné troubě přinesené z domu. Toto jídlo má rodič vždy zvážené a spočítané a pokud ho dítě nesní, odnáší zbytek nedojedeného jídla domů a tam odečte to, co dítě nesnědlo (Komárková, 2003c).

V předškolním a školním věku je třeba dbát na to, aby dítě jedlo 5 až 6 porcí denně. Dítě s fenylketonurií nemůže vynechávat hlavní chod, dochází k hladovým pauzám, které mohou ovlivnit hladinu fenylalaninu v krvi. Léčebný přípravek musí být rozdělen minimálně do třech dávek a vždy musí být užíván po jídle, nikdy na lačno.

## 5 Dědičnost fenylketonurie

Toto onemocnění je dědičné a postihuje 1 z 10 000 narozených dětí ve střední Evropě. V důsledku této metabolické poruchy může dojít k poškození mozku jako je mentální retardace, epilepsie, autismus či ke křečovým stavům, kožním ekzémům a osteopenii, pokud se při ní nedodrží správně nízkobílkovinná dieta a pití zbylých aminokyselin. Největší nebezpečí hrozí v období dětského vývoje.

Každá osoba, muž i žena je vybavena dvěma sadami genů. V genu se nachází na 12. chromozomu enzym fenylalaninhydroxylázy. Když je jeden z těchto genů poškozený – mutovaný, PKU se u něj neprojeví. Z takového člověka se stává přenašeč. Přenašečem je v České republice skoro každý 40. člověk. Jestliže se ale obě poloviny genu sejdou zmutované, narodí se fenylketonurik (Pazdírková, Komárková, 2010).

Jestliže by byl životní partner přenašeče přenašečem, je zde pravděpodobnost narození dítěte s fenylketonurií 25 %. 50 % pravděpodobnost narození dítěte postiženého fenylketonurií vzniká, jestliže matka trpí PKU a otec je přenašečem nebo má-li otec PKU a matka je přenašeč. Trpí-li ale matka PKU a otec ne, bude jejich dítě pouze 100 % přenašečem fenylketonurie, taktéž obráceně. Jestliže oba rodiče trpí PKU, získávají jejich děti mutovaný gen od matky i otce a budou trpět fenylketonurií (Pazdírková, Komárková, 2010).

## 6 Vybrané problémy při fenylketonurii

### 6.1 Nízkobílkovinná dieta

Dieta dodržovaná při fenylketonurii patří mezi nejnáročnější, co se týče výběru potravin. Pacientům s onemocněním PKU lze podávat jen potraviny s takovým množstvím bílkovin, které je schopno tělo zpracovat. Což znamená, že je potřeba determinovat množství přirozených bílkovin v jídelníčku asi na 1/5 (15–20 %) a zbytek bílkovin 4/5 podat v léčebných přípravcích (Komárková, 2003a).

Složení jídelníčku se jako u zdravých jedinců odvíjí od konkrétního pacienta. Záleží na pohlaví, hmotnosti, věku, potřebě bílkovin, sacharidů, tuků a toleranci Phe ve stravě. Tolerance Phe je pro jednotlivce vždy počítána individuálně na základě hodnot Phe v krvi a typu diety. Phe je vždy základem pro propočítávání a sestavování jídelníčků. Podává totiž informaci o tom, kolik přirozených bílkovin může člověk začlenit do své stravy. Díky vhodným bílkovinám si člověk udrží žádoucí nízkou hladinu Phe v krvi. Při sestavování dietního plánu slouží fenylketonorikům speciální potravinové tabulky, kde naleznou potraviny seřazené do skupin a u každé jsou napsané výživové hodnoty a hodnota Phe buď na 100 g nebo na kus u balených potravin. Nyní je už na výběr z několika druhů tabulek nebo možnost použití aplikace v mobilním telefonu, kam si člověk může přepsat hodnoty z papírových tabulek. Dietní plán vždy sestavuje rodina pacienta s nutričním terapeutem a lékařem. Probíhá i zaškolení pro starší děti v nemocnici a po zaškolení si děti, adolescenti a dospělí mohou dietní plán sestavovat sami a jednou za čas ho část donesou na kontrolu své nutriční sestře, které propočítá všechny hodnoty a případně navrhne úpravu (Pazdírková, Komárková, 2010).

Bílkoviny jsou součástí všech potravin kromě cukru, oleje a vody. Z jídelníčku je nezbytné vyloučit potraviny s vysokým obsahem bílkovin, např. maso a masné výrobky, mléko a mléčné výrobky, vejce, luštěniny, výrobky z obilovin. Strava se připravuje z přirozeně nízkobílkovinných potravin. Do jídelního plánu lze zařadit zeleninu, ovoce, brambory, rostlinný škrob, tuky, speciální nízkobílkovinné potraviny v kombinaci s dietními léčebnými přípravky, které jsou hlavním zdrojem aminokyselin. Jsou v nich přítomny všechny aminokyseliny kromě Phe. Tyto přípravky jsou obohaceny také o vitamíny a minerály, který v této stravě by byl jinak nedostatek (Půda, a kol., 2012).

Potraviny můžeme rozdělit do tří kategorií:

- První kategorie jsou potraviny s vysokým obsahem fenylalaninu, ze stravy je musíme vyloučit úplně. Patří sem například maso, uzeniny a masné výrobky, ryby, vejce, mléko a mléčné výrobky, chléb a ostatní běžné pečivo, čokoláda, ořechy a mák, některé druhy sušeného ovoce, mouky a výrobky z nich, luštěniny a umělé sladidlo aspartam (Půda, a kol., 2012).
- Druhá kategorie jsou potraviny s vyšším obsahem fenylalaninu, ve stravě je omezujeme na nízké množství. Můžeme sem zařadit brambory a výrobky z nich, rýži, banány, pomeranče, mandarinky, špenát, většinu košťálové zeleniny, kukuřici, sterilizovaný hrášek, zelené fazolky, kečup, hořčice a majonézu (Puda, a kol., 2012).
- Třetí kategorie jsou potraviny, které se mohou konzumovat bez omezení. Jsou to nízkobílkovinné chleby a pečivo, nízkobílkovinné mouky a těstoviny, nízkobílkovinné mléko a výrobky z něho, med, džemy a marmelády, zavařeniny a kompoty, zeleninový bujón, ovocné želé, fondán, tvrdé kyselé bonbóny, ovocné lípy, rostlinné tuky, zelenina s nízkým obsahem Phe (Puda a kol., 2012).

V souvislosti s přísným dodržováním jídelníčku je třeba dbát na pravidelné stravování a určitá disciplína, kdy člověk trpící touto nemocí nesmí ujídat to, co nesmí. Dále také pravidelné pití aminokyselinových přípravků po každém jídle, které jsou pro tuto dietu nezbytné a dodávají zbytek aminokyselin potřebných pro kvalitní funkci lidského těla. Množství přípravku na den stanovuje lékař na základě hodnot z krevních odběrů při kontrolách či konzultaci s nutriční terapeutkou při řešení chyb v jídelníčku (Maníková, 2011).

## **6.2 Plánování a sestavování jídelníčků**

Pro pacienta s fenylketonurií je nutné mít naplánovaný jídelníček. Během prvních pár let života se učí rodič za pomoci lékaře a nutriční terapeutky sestavovat jídelníček pro své dítě. Musí se naučit vypočítat fenylalanin v potravinech nebo v celém jídle. Ve školním věku, kdy je už dítě připraveno částečně se spolupodílet na tvoření jídelníčku je dobré ho zapojit. Toto zapojení může ovlivnit dítě v jeho budoucím postoji k dietě (Puda a kol., 2012).

## Jak počítat množství fenylalaninu v potravinách?

Půda a kol. (2012) uvádějí:

Ukázka 1: Kolik Phe má jabko?

Nejprve musíme jablko zvážit – jeho hmotnost je 150 g.

V tabulkách najdeme, kolik Phe jablko obsahuje na 100 g – to je 11mg Phe na 100 g potraviny.

Klasickou trojčlenou zjistíme, že 150g jablka má 16,5 mg Phe

Ukázka 2: Kolik Phe obsahuje Fidorka Hořká s oříškovou náplní?

Fidorka váží 30 g

Bílkoviny: 6,7g na 100 g výrobku, vyčteno z obalu v tabulce nutričních hodnot

Pokud není určitá potravina v tabulkách, univerzálně počítáme na 1g bílkoviny 50 mg Phe.

Tady tedy vyjde po vynásobení bílkovin 50 a následném přepočtu na váhu jedné sušenky, že sušenka má 100,5 mg Phe.

## Ukázky jídelníčků

Jídla použitá pro tvorbu těchto jídelníčků můžeme najít v kuchařce Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky (Komárková a kol. 2022). Do jídelníčku nezařazují pitný režim a aminokyselinové preparáty.

Tabulka 4: Příklad jídelníčku pro dítě s fenylketonurií s tolerancí 350 mg Phe na den

Snídaně	Dopolední svačina	Oběd	Odpolední svačina	Večeře
NB chléb, pomazánkové máslo, okurka (46 mg Phe)	Polovina banánu, NB waffelbrot (77 mg phe)	Zapečené těstoviny se zeleninou (55 mg Phe)	NB mléko, mandarinka (27 mg Phe)	Bramborové knedlíky s ovocem (152 mg Phe)
NB chléb, květáková pomazánka (61 mg Phe)	NB perník (14 mg Phe)	Mrkvová polévka, slané palačinky plněné zeleninou (120 Phe)	Jablko, NB piškoty (20 mg Phe)	Brambor, dušená mražená zelenina (150 mg PHe)

Tabulka 5: Příklad jídelníčku pro dospělého s fenylketonurií s tolerancí 500 mg Phe na den

Snídaně	Dopolední svačina	Oběd	Odpolední svačina	Večeře
NB chléb, máslo, kedlubna (100mg Phe)	Kiwi, jablko (41 mg Phe)	Boršč, bramborák z cukety (185 mg Phe)	Jablečný závin, sušenky skořicové (58 mg Phe)	Těstoviny, omáčka na špagety (115 mg Phe)
NB koláče (52 mg Phe)	Banán (110 mg Phe)	Pórková polévka, zeleninové rizoto (171 mg Phe)	NB chléb, veganský sýr (40 mg Phe)	NB rýže, houbová omáčka (100 mg Phe)

### 6.3 Dostupnost a finanční náročnost speciálních potravin pro fenylketonurií

Z důvodu potřeby zařazovat do jídelníčků speciální nízkobílkovinné potraviny se fenylketonurici a jejich rodiny potýkají s dostupností a vysokými cenami těchto potravin.

Národní sdružení PKU a jiných DMP (© 2009-2025) uvádí, že nízkobílkovinné potraviny si musí pacienti hradit sami. Některým fenylketonurikům na část potravin přispívá zdravotní pojišťovna z fondů prevence. U většiny pojišťoven ale tento příspěvek není určen pro dospělé pacienty, ti by to ale potřebovali nejvíc. NSPKU udává, že se dlouhodobě snaží o dosažení úhrad na základní speciální potraviny, tak jak se s tím setkávají v jiných zahraničních zemích. Stát alespoň přispívá na aminokyselinové přípravky, které musí každý fenylketonurik pít, ty jsou nyní hrazeny plně.

Ceny potravin se pohybují v řádu stovek. Za kilogram mouky fenylketonurik zaplatí kolem 290 Kč, cena za 400 g chleba je přibližně 150 Kč. Do základních potravin se řadí i nízkobílkovinné těstoviny, ty stojí kolem 200 Kč za 500 g. Existuje také nízkobílkovinné mléko, které se dá pořídit asi za 150 Kč. Ke každému nakupuje třeba připočítat i náklady na poštovné, které v dnešní době nejsou malé. (Národní sdružení PKU a jiných DMP, © 2009-2025).

Speciální potraviny lze sehnat pouze online na e-shopech nebo v pár kamenných prodejnách. Z konkrétních e-shopů můžeme zmínit například DS market, Obchod zdravé výživy Dana Harantová Praha, PKUshop, Puravita nebo internetové řetězce lékáren BENU nebo Dr.Max. Z kamenných obchodů si fenylketonurici mohou vybrat z prodejen v Praze obchod paní Harantové, lékárnou FNKV nebo v Brně obchod Elinai (Národní sdružení PKU a jiných DMP, © 2009-2025).

#### **6.4 Dopady PKU do oblasti života a vzdělávání**

Je důležité, aby bylo dítě s PKU obeznámeno s tím, že má nějakou nemoc způsobem, který je vhodný k jeho věku. Zároveň je třeba, aby se dítě zapojovalo do kolektivu a vedlo normální život jen s určitými privilegii. Učitel by měl vědět, jak moc je dítě ovlivněno jeho dietou, jak zvládá komunikovat s jeho vrstevníky a být s nimi v denním kontaktu, jestli nedochází ke konfliktům. V mladším školním věku jsou pro dítě důležité názory autorit a ve starším věku se dítě více začíná zajímat o názory svých vrstevníků (Puda a kol., 2012).

V pubertě je důležité, aby rodič začal dítěti předávat odpovědnost za jeho léčbu. Je třeba, aby rodič dítěti poskytoval odpovědi na jeho otázky a dovolil mu podíl na rozhodování co bude jíst, co se objedná za potraviny (Puda a kol., 2012).

#### **6.5 Plánování těhotenství a těhotenství pacientky s PKU**

Při plánování založení rodiny pacientky s fenylketonurií musí počítat s tím, že velmi přísná dieta se musí zavést dostatečně brzy před otěhotněním a její dodržování je velmi důležité dodržovat po celou dobu těhotenství. Některým ženám to může dělat problém. Obzvláště pokud měly velmi volnou dietu nebo nedodržovaly pití aminokyselinového přípravku. Touha po zdravém dítěti silnější (Pazdírková a Komárková, 2010).

V minulosti lékaři vyzorovali zkušenosti s ženami s PKU, které dietu v dospělosti nedodržovali a zároveň počaly dítě. Tyto ženy častěji spontánně potratily nebo pokud dítě donosily, projeví se u něj po porodu různé problémy (menší velikost hlavičky, vrozené vývojové vady, nízká porodní hmotnost). Děti se i v dalších měsících života opožďovaly v psychickém a pohybovém vývoji. Pokud má matka v těhotenství v krvi vysokou hladinu Phe, dítě má tuto hodnotu po porodu až dvojnásobnou. K poškození plodu dochází téměř okamžitě. Tento jev se nazývá Syndrom mateřské fenylketonurie (Pazdírková a Komárková, 2010).

Na skutečnost, že je nutné dodržet přípravu před početím se dívky upozorňují na každé kontrole v ambulanci. Příprava by měla být vedena lékařem z jedné z metabolických ambulančí. Pod názvem příprava se schovává období, kdy žena začíná držet přísnou nízkobílkovinnou dietu a snaží se udržet hladinu mezi 2-4 mg/dl (120-240  $\mu\text{mol/l}$ ). Až se ženě podaří dosáhnout této hladiny, smí otěhotnět. Plod se pak bude vyvíjet v bezpečných podmínkách. Tuto hladinu je třeba držet přibližně do 20. týdne těhotenství. Pak se může množství bílkovin ve stravě navýšit (Pazdírková a Komárková, 2010).

## 7 Výzkumné šetření

Výzkumné šetření je zaměřeno na určení problémů, se kterými se setkávají pacienti s fenylketonurií a jejich rodiny. Dané šetření je založeno na zjišťování informací od rodičů pacientů s fenylketonurií do 18 let a od samotných pacientů s fenylketonurií nad 18 let.

### 7.1 Cíl práce

Cílem bakalářské práce je zjistit s jakými problémy se potýkají fenylketonurici.

Cíl bakalářské práce byl rozpracován do několika dílčích cílů, které se týkají pojmenování konkrétních problémů v životě fenylketonurika:

1. Zjistit, kolik respondentů se setkala s nedostatečnou dostupností speciální potravin.
2. Určit, zda si pacienti s fenylketonurií mohou koupit speciální potraviny, které jsou důležité pro dodržování diety.
3. Zjistit, zda se respondenti setkali s problémy se stravováním mimo domov.
4. Identifikovat, jestli se žáci s fenylketonurií potýkají s psychologickými a sociálními problémy během vzdělávání.
5. Stanovit, čím je fenylketonurie náročná pro rodiče pacienta s fenylketonurií.

### 7.2 Výzkumné otázky a předpoklady

Sestavení předpokladů vychází ze zjištěných informací a položených dílčích výzkumných otázek obsahující tvrzení zabývající se problémy v životě fenylketonurika. K dílčím výzkumným otázkám byly doplněny odpovídající předpoklady.

Výzkumná otázka: Jaké nejčastější problémy se vyskytují u pacientů s fenylketonurií různého věku?

Předpoklad: U všech respondentů se objeví problém v oblasti stravování.

#### Dílčí výzkumné otázky

1. Setkávají se respondenti s nedostatečnou dostupností speciální potravin?
2. Mohou/mohli si oslovení fenylketonurici koupit vždy všechny potřebné speciální potraviny?
3. Kolikrát se respondenti setkali s problémy se stravováním mimo domov?
4. S jakými psychologickými a sociálními problémy se nejčastěji potýkají žáci s fenylketonurií při vzdělávání?

5. Jaké jsou klíčové oblasti náročnosti pro rodiče pacientů s fenylketonurií a které aspekty péče o dítě vnímají jako nejnáročnější?

Dílčí předpoklady

P1: 60 % respondentů se někdy setkali s nedostatečnou dostupností speciálních potravin.

P2: Polovina respondentů se potýká s finanční náročností diety a nakupuje pouze to nejnütnější ze speciálních potravin.

P3: Každý z respondentů se během života alespoň jednou setkal s problémy se stravováním mimo domov.

P4: Každý respondent se setkal alespoň jednou s psychologickými nebo sociálními problémy během vzdělávání.

P5: Rodič pacienta s fenylketonurií se při péči o dítě setkal alespoň se třemi těžkostmi.

## **8 Nástroje empirického šetření**

V bakalářské práci byla zvolena metoda kvalitativního výzkumu, aby se mohlo jít při zkoumání jednotlivých problémů jít do hloubky. Na základě tohoto šetření je možnost dostat podrobnější popis problémů, které pacienti s fenylketonurií prožívají. Jako další důvod pro volbu tohoto nástroje empirického šetření byl výběr z malého vzorku respondentů.

Metodou vybranou pro tento kvalitativní výzkum byl polostrukturovaný rozhovor. Na základě připraveného souboru otázek a témat jsem tyto rozhovory vedla. Dle Miovského (2006) je polostrukturovaný rozhovor nejrozšířenější metodou rozhovorů. To hlavně díky tomu, že se dokáže vyhnout problémům jak plně strukturovaného, tak nestrukturovaného rozhovoru. Tazatel má v určitých místech možnost podat doplňující otázku nebo podpořit rozhovor a vést dál nenucenou konverzaci. Naopak nevýhodou by mohlo být třístění výpovědi respondenta, který by nemusel udržet konzistenci odpovídání. Na to je možné pamatovat a zvolit do rozhovoru části s větší a menší strukturací.

Na základě připraveného souboru otázek a témat byly dané rozhovory vedené. Vybraný přístup umožnil získat hodnověrné tvrzení o realitě života s fenylketonurií. Poznat oblasti, které jsou pro pacienty a rodiče nejvíce náročné. Výsledky práce poslouží jako návrh pro Národní sdružení PKU a jiných DMP (NSPKU). NSPKU se snaží ulehčovat život pacientům s fenylketonurií a jejich rodinám. Organizují různé akce a setkání pro podporu a pomoc. Tyto výsledky by sdružení mohly pomoci s budoucí aktivitou pro fenylketonuriky.

### **8.1 Výzkumný soubor**

Výzkumný soubor byl vybrán na základě náhodného výběru a oslovení na facebookových skupinách s názvem PKU maminky – Fenylketonurie a Dospělý s PKU sobě. Kritériem pro výběr byl věk fenylketonurika.

Můj výzkumný soubor tvoří dohromady 8 respondentů. Dospělý s diagnostikovanou fenylketonurií a rodiče nezletilých pacientů s diagnostikovanou fenylketonurií, kteří o své děti pečují. Tito respondenti byli rozděleni na základě věku do dvou skupin: osoby nad 18 let (ti odpovídali v rozhovoru samy za sebe) a do 18 let (za tyto pacienty odpovídal rodič). Ve skupině do 18 let byli 4 rodiče (konkrétně matky) pacientů s fenylketonurií. U dospělých pacientů byl jeden respondent muž a tři ženy. U dětských respondentů byli zastoupeni matkami jedna žena a tři muži.

## 8.2 Rozhovory

Rozhovory probíhali individuálně a anonymně přes telefonní hovor. Se souhlasem byl hovor nahrán na diktafon za účelem přepsání.

Před samotným rozhovorem byli respondenti seznámeni s tématem bakalářské práce, ujištění o anonymitě záznamů a dotázáni na souhlas s nahráváním. Rozhovor trval v průměru 25 minut. Pro přepis do textové podoby byl použit nástroj Beey.io. Následně byly rozhovory přepsány do očištěné podoby. Označení osob je v každém rozhovoru stejné, pouze se mění čísla rozhovorů a číslo respondenta. Pokud se v rozhovoru s rodičem vyskytlo jméno pacienta s PKU bylo nahrazeno slovem syn/dcera.

Interview bylo vedeno na základě tematických okruhů a 5 hlavních oblastí.

Tabulka 6: Témata a otázky pro rozhovor

Téma	Otázky pro rozhovor
Dostupnost potravin	<ul style="list-style-type: none"><li>• Jaké jsou nejčastější problémy při nákupu speciálních potravin vhodných pro nízkobílkovinnou dietu?</li><li>• Jak často musíte nakupovat ve specializovaných obchodech nebo na internetu?</li><li>• Jak široká je nabídka potravin běžných supermarketů pro pacienta s fenylketonurií?</li><li>• Jak bys popsal/a celkovou zkušenost s dostupností PKU potravin v běžném životě?</li></ul>

Tabulka 7: Témata a otázky pro rozhovor

Téma	Otázky pro rozhovor
Finanční náročnost diety	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Jak výrazně zasahují náklady na speciální potraviny do vašeho rodinného rozpočtu?</li> <li>• Stalo se někdy, že jste si kvůli vysoké ceně nemohl/a dovolit všechny potřebné potraviny?</li> <li>• Využíváte nějaké příspěvky nebo jiné formy podpory na pokrytí nákladů spojených s dietou?</li> </ul>
Stravování mimo domov	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Vzpomněl/a bys si, kdy jsi naposledy řešil/a problém se stravou mimo domov?</li> <li>• V jakých situacích (např. výlety, školní akce, dovolené) je pro tebe nejsložitější zajistit si vhodné jídlo?</li> <li>• Co obvykle chybí při stravování v restauracích nebo jídelnách? Změnilo se to v průběhu let – je to dnes lepší nebo horší než dřív?</li> </ul>
Problémy v oblasti vzdělávání	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Setkal/a jsi se někdy ve škole s pocitem, že jsi „jiný/á“ kvůli své dietě?</li> <li>• Jak reagují spolužáci nebo učitelé, když zjistí, že musíš jíst speciální jídla?</li> <li>• Cítil/a jsi se někdy ve škole kvůli PKU vyloučený/á z kolektivu nebo nepříjemně, neprobíhala šikana?</li> </ul>
Náročnost diety pro rodiče	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Co vám na péči o dítě s PKU připadá nejvíce vyčerpávající nebo stresující?</li> <li>• Jak zvládáte každodenní plánování a přípravu a počítání stravy?</li> <li>• Máte dostatek informací a podpory od lékařů, odborníků nebo okolí?</li> <li>• Vyskytují se u vás doma konflikty nebo stres kolem dodržování diety?</li> </ul>

### 8.3 Výsledky

Na základě výsledků zkoumání rozhovorů dochází k porovnání problémů v různém věku fenylketonurika. Rozhovory poskytly vhled do života pacientů s fenylketonurií. A to jak z hlediska praktických, sociálních nebo psychických.

#### Dostupnost potravin

Nedostatečná dostupnost speciálních nízkobílkovinných potravin byla zmiňována při každém rozhovoru. Na otázku: „Jaké jsou nejčastější problémy při nákupu speciálních potravin vhodných pro nízkobílkovinnou dietu?“ R2 odpovídá: *„Že nejsou dostupný převážně v klasických obchodech a musí se přes specializovaný obchody objednávat i třeba z cizích zemí. Kdy to pak trvá nějakou dobu, než to vlastně dorazí a člověk je prostě nemůže si to koupit hned, jak to potřebuje.“* Podobné odpovědi se opakovali i u ostatních respondentů. Někteří respondenti také do této odpovědi uvádějí finanční stránku, a to jak z pohledu cen speciálních potravin, tak i cen za poštovné, pokud se balík objedná z internetového e-shopu.

Speciální nízkobílkovinné potraviny nejsou běžně dostupné v supermarketech. Všichni respondenti uvedli, že objednávají převážně přes internet na specializovaných e-shopech. Cestu do specializované prodejny si pacienti spadající pod pražské ambulance většinou spojují s kontrolou v jejich ambulanci. Například R1 uvádí: *„Na internetu nakupuji častěji, protože jak mám malý dítě, tak prostě se snažím o co nejjednodušší systém. Takže na internetu nakupuji tak každý měsíc, možná dvakrát do měsíce a v tom kamenném, jenom, když tam máme cestu, takže tak jednou za půl roku.“* Někteří respondenti (R2, R6, R8) také využívají zahraniční e-shopy z důvodu příznivější ceny.

V běžném obchodě se pro fenylketonurika nedá sehnat kromě ovoce a zeleniny skoro nic, co by mohlo být zařazeno do každodenního jídelníčku. Všichni respondenti kromě R4, R5 a R7 uvedli, že vědí o nabídce veganských výrobků s nižším obsahem bílkovin. Nižší obsah bílkovin se týká hlavně sýrů a jogurtů. Pouze R2, R6 a R8 zmiňují, že veganské výrobky do jídelníčku někdy zařazují. Dále jsou zmíněny ještě nápoje bez aspartamu a džusy.

Pro zpestření si například ze sladkostí R3 kupuje Brumíka a ze slaných pochutin bílé pěnové kreky. Jinak se všichni respondenti shodují, že zařazování sladkostí a slaných pochutin do jídelníčků není časté. Někteří tyto věci nakupují pro zpestření a jiní vůbec.

Jako celkovou zkušenost s dostupností speciálních nízkobílkovinných potravin uvádí R7 zlepšení oproti minulosti. Rozšiřují se i možnosti objednávání na internetu. Na základně rozhovorů mohu zmínit využívání služby Rohlík.cz, internetový obchod lékárny Benu nebo

obchod s převážně bezlepkovým sortimentem, ale dají se tam najít i PKU potraviny Puravita. Všichni respondenti nakupují ve velkém a nesetkávají se tak moc často s nedostupností konkrétních oblíbených produktů. R3 ale uvádí: „*V té kamenné prodejně nemají moje oblíbené těstoviny, takže ty seženu pouze online. A taky se často stane, že nemají ani jeden druh pečiva, který dokážu sníst. Ne, že by ty ostatní byly úplně hnusný, ale nechutnají mi tolik a nechci za ně tedy utrácet. V tomhle případě volím alternativu, že si doma upeču chléb vlastní. Jinak na e-shopech je většinou všechno dostupné anebo holt počkám a nakupím třeba o týden dýl. Sladké si nekupuji skoro vůbec, toho je ale na prodejně i na internetu vždy dost.*“ Zároveň R4 odpovídá, že mu nedělá problém změnit značku základní potraviny, pokud zrovna není dostupná jeho oblíbená. Rozhodně je třeba říct, že velmi záleží na preferencích jedince.

### **Finanční náročnost diety**

Finanční náročnost diety představuje pro rodinný rozpočet velkou zátěž. Všichni respondenti uvedli, že jim dieta velmi zasahuje do rodinného rozpočtu. R1 uvádí, že utratí polovinu peněz z rodičovské dovolené za nákupy speciálních potravin. R3 odhaduje, že měsíčně utratí 3000 Kč pouze za základní speciální potraviny jako je mouka, těstoviny a chléb. R2 nakupuje jednu za tři měsíce velký nákup a říká, že ten měsíc je pak náročnější vyjít s penězi.

6 z 8 respondentů uvedlo, že stáli před rozhodnutím, jestli koupit to nejnnutnější nebo dát peníze jinam. 2 maminky R6 a R7 uvádějí, že udělají pro své děti vše a vždy to vymyslí tak, aby nakoupit mohli. U R5 se stalo, že nemohli nakoupit z důvodu nedostatku financí před výplatou. Měli ale ještě v záloze pečivo, které synovi nechutnalo. Pouze R4 uvedl, že nakupuje jen základní speciální potraviny.

Všichni rodiče dětských pacientů s PKU pobírají příspěvek na péči 1. stupně, zároveň jim také pojišťovna VZP zasílá z fondu prevence půlročně 6000 Kč na dietu. R5 kvůli tomuto příspěvku přecházel od jiné pojišťovny. U dospělých respondentů dostává příspěvek na dietu od pojišťovny pouze R3 od VZP (ještě je to student) a R2 od OZP.

Respondenti shodně uvedli, že ceny speciální potravin v posledních letech rostou, ale podle některých je to přímo úměrné se zdražováním potravin klasických.

### **Stravování mimo domov**

Stravování mimo domov se nějakým způsobem týká všech respondentů a všichni tento problém zažili. Dospělí pacienti řeší toto téma v rámci dovolených nebo na služebních cestách. R3 a R4 uvádějí, že v dospělosti letěli na dovolenou s all inclusive, ale brali s sebou nízkobílkovinný chléb. R4 říká: „*Když už jedeme k moři, tak vždycky all inclusive, abych si tam aspoň něco mohl*

*vybrat k tomu jídlu, i když je to vlastně týden víceméně na zelenině a ovoci, na salátech a takový občas doplněný nějakými hranolky nebo něčím takovým, aspoň tam je nějaký režim, který se dá jakžtakž dodržet, no.*“ R1 říká, že lítá na dovolenou často pouze s příručním zavazadlem, kam musí kromě osobních věcí a oblečení dát i zavakuovaný chléb a aminokyseliny. To uvádí jako nejsložitější situaci. Rodiče dětí s PKU z mého vzorku respondentů jezdili zatím na dovolené pouze s kuchyňkou, aby synovi nebo dceři mohli vařit sami a vezli s sebou všechny důležité základní potraviny.

R2 a R3 mi popsali zkušenost se stravováním v práci. R2 si jídlo kupuje v obchodě, kde si vybere ovoce, zeleninu nebo hotový zeleninový salát. Případně navštěvuje jídelnu, pokud v ní je dostupné jídlo, které se jí vejde do denní tolerance. Doma si moc často nevaří, protože je to náročné skloubit s péčí o děti. R3 si naopak vše chystá doma, aby měla jistotu, že dodrží toleranci.

Stravování na školních akcích a pobytech je velmi individuální. R3 vzpomíná, jak se stravovala v rámci školky a školy. Obědy chystané doma ji ohřívali přímo v jídelně, nikdy nezažila problém. Na střední škole byla možnost ohřevu ve společné mikrovlnné troubě. Pokud byl v plánu školní výlet, museli doma péct chléb případně buchtu a nachytat jídlo na celý den. U více denních pobytů už nastával problém se zajištěním jídla na celé dny. Z jejích zkušeností vyplývá, že vždy zvládli naplánovat způsob, jak to udělat, tak, aby mohla jet. Nachystat a navázat krabičky, popsat, zamrazit a na pobytu pak přidat přílohu. Více denní pobyt probíhal podobně u R3 i ostatních dětských respondentů, kromě R7. Té byla nabídnuta jiná možnost řešení situace, kdy by rodič dcery s PKU jel se školou a dohlížel na její stravu. To ale nebylo možné realizovat kvůli práci rodiče a dcera tak musela zůstat v jiné třídě. Jinou ojedinělou zkušenost má respondent R6. R6 uvádí: *„Když byl v Rakousku na lyžáku na čtyři dny, vlastně pět dní s cestou. Tak jsme zažili to, že jel a měl jídelníček, se kterým byli obeznámeni dopředu. Vezl si přesný popis nebo recept na omáčku, třeba paprikovou nebo na zeleninovou směs. Přesně postup, ingredience, vezl si svoje nízkobílkovinný potraviny, ale oni mu to uvařili.“*

Respondenti většinou popisují svoji zkušenost se stravováním v restauracích jako celkem neuspokojivou. A to jak z pohledu ceny, tak i nabídky. R4 říká: *„(...) proč bych si dával přílohy za pětinasobnou cenu, jakou si můžu uvařit doma, prostě ta restaurace je o tom, že si člověk jako chce ochutnat něco, co si doma neuvaří, (...).“* R3 se setkala různým přístupem. V jedné restauraci nemohla dostat 2 přílohy, v jiné restauraci, konkrétně v asijské, zase nebyl problém odebrat z kari se zeleninou protein, ale cena zůstala stejná. Pro R7 je stravování v restauraci

častá záležitost. Při problému s objednáním se vždy setkali s personálem, který byl ochotný se domluvit.

### **Problémy v oblasti vzdělávání**

Všichni čtyři dospělí pacienti s fenylketonurií se v rámci školky nebo základního vzdělávání setkali s pocitem odlišnosti od ostatních. R1 uvedla, že byla mezi dětmi vnímána jako „mamánek“. Díky tomu se ale mohla účastnit školních pobytů a výletů, kde jí máma hlídala jídlo a vařila. Bere to tak, že to jinak nešlo. R4 naopak popsal svou zkušenost s tím, že nikdy nikde nebyl takto: *„Já jsem nikdy nebyl na třídním výletě, na táboře nebo na čemkoliv jiným nebo na škole v přírodě, (...), tak já jsem se šel učit do vedlejší třídy, protože se všichni jako by báli mě s sebou vzít, aby náhodou se něco nestalo.“* R2 má zkušenost ze školky, kdy se cítila vyčleněná z kolektivu při obědě. Seděla mimo ostatní děti a jedla své jídlo.

R1 uvedla, že na základní škole zažila šikanu. Až v dospělosti ale uvažuje o tom, že PKU byla jedním z faktorů, které tu šikanu způsobili. Ostatní dospělí respondenti se se šikanou nesetkali.

Reakce spolužáků a učitelů zmiňuje například R3. Ona se setkala na základní škole s pozitivním přístupem paní učitelky, kdy měla vždy nachystanou alternativu odměny nebo mikulášské nadílky. Zmínila ale i situaci, kdy děti na táboře ochutnávali její preparát. *„Ty znechucené obličej si pamatuji doteď,“* vzpomíná. R4 měl ve škole kladné reakce svých spolužáku. Opačnou zkušenost měl ovšem s těmi staršími studenty, kteří se mu posmívali.

Rodiče ostatních 4 respondentů se shodují v tom, že jejich děti nikdy nezažili šikanu. Většina se přiklání ale k názoru, že je to díky dobrému kolektivu. Cítí se jiný R5 a R8, kvůli tomu, že si začínají uvědomovat odlišnost jejich jídla od normálních. R6 nyní zažil přechod na střední školu. Podle jeho matky byl tento přechod pro něj psychicky náročný, říká: *„Ted' už se po tři čtvrtě roce s tím začíná jako trošku srovnávat. Když to o dietě všichni ví. (...), že se nebojí nebo nestydí si vzít to jídlo, ale hlavně problém byl preparát. Jako vypít ho. Pije ho ráno, než do školy a pak sype ty tablety prostě po obědě v té škole se někdy stane, že ani ty tablety nevezme (...).*

R8 popisuje svou zkušenost s jídelnou: *„Zažili jsme zatím dvě vedoucí kuchyně, výbornou a tu nejhorší. Jedna škola ale jiný člověk, takže jedna ti jakoby vychází vstříc, obdivuje, děkuje. A prostě nic není problém. A druhý vadilo si i vyzvednout tu krabičku, aby jí dali do ledničky a ohřáli mu to. Takže je to fakt prostě o lidech, takže na koho narazíš. Někdy úplně super, někdy úplně hrůza.“* To, že je to o lidech potvrzuje i R7, která se setkala s aktivním přístupem paní učitelky i nad rámec jejích povinností. Její dcera nikdy nezažila šikanu a nebyla vyčleňována

z kolektivu, necítila se jiná. Jak sama R7 říká, možná tomu napomohlo, že dceru dali do inkluzivní školky.

### **Náročnost diety pro rodiče**

Všichni respondenti popsali fenylyketonurii jako něco, co je velmi náročné pro rodiče. Jak z hlediska času, logistiky tak z emocionálního hlediska. Mezi nejčastější problémy patřilo každodenní plánování jídelníčku, počítání a vaření. Tyto problémy se vyskytovaly ve všech rozhovorech. R2 uvádí, že její mamce trvalo, než se seznámila se způsobem, jak přepočítávat bílkoviny na fenylalanin. R8 říká: „*Matika je našťestí můj kámoš. Ale nedovedu si představit, kdyby tomu tak nebylo, co bych dělala.*“

Hlídaní dostatečného množství speciálních základních potravin a ostatních nízkobílkovinných produktů, aby mělo dítě pestrý jídelníček. Problém s pitím aminokyselinových přípravků je u R7, R6 a R5. Tito respondenti musí na své děti někdy dohlížet, aby si preparát vzaly a dopily.

Z emoční stránky to bylo pro rodiče těžké, příklad od R3: „*Odběr suché krevní kapky doma, to, když jsem byla malá velký problém, protože byl pokaždý pláč. Ale myslet na to, že každý měsíc musí odebrat krev (...)*“ a hlavně v období puberty, kdy se začíná objevovat porušování diety a problémy s pitím preparátu. V tomto období rodiče čelí obavám o zdraví svého dítěte, jak uvádí R8.

Většina respondentů uvádí, že informace od lékařů a okolí byli v rámci možností uspokojivé., R4: „*Asi co se vědělo, to jsme věděli. Já si myslím, že jako tam až takový problém nebyl, protože ono se nevědělo skoro nic v té době. Já jsem byl vlastně mezi prvníma jakoby screeningem zachycený. (...)*“ R6 sděluje: „*Já myslím, že mám dostačující. Jako když byl malý, tak to bylo asi horší. Dnes je to lepší, i co se týká jako sociálních sítí. A když byl úplně jako maličký miminko, tak jsme neměli sociální sítě, byla jedna kuchařka modrá. A paní docentka nám řekla základní informace a pak, když už se člověk jako začal zajímat, tak si ledacos jako někde zjistil a říkám, s pokrokem sociálních sítí a výměnou zkušeností s ostatními rodiči, to se jako zlepšovalo víc a víc. No, a teď už jako když je velký, tak mám, stačí info zpravodaj.*“

Při odpovědi na otázku, co považují za největší problém při fenylyketonurii odpovídali respondenti různě. Dospělí pacienti zmínili problém v oblasti stravy při hospitalizaci, finanční zátěž a například udržení správné váhy při dodržování diety. Dále nemožnost dát si v restauraci klasické jídlo a s tím související zkoumání jídelního lístku, a zjišťování, jestli se člověk v této konkrétní restauraci nají. Mezi rodiči pacientů se pak objevovali odpovědi týkající se problému se strachem o poškození zdraví pacienta, pokud nebude správně dodržovat dietu. U R6 rodič

říká: „(...) *on to na sobě nepozná, jak se chová, když poruší dietu, (...).*“ R7 uvádí, že pro ně je hlavní problém finanční dostupnost a to, že chybí pomoc od státu pro všechny pacienty. Pro R8 je největší problém strach z budoucnosti.

## 8.4 Shrnutí výsledků

Hlavní cíl a výzkumná otázka

Cíl: Zjistit, s jakými problémy se potýkají fenylketonurici.

Výzkumná otázka: Zjistit, s jakými problémy se potýkají fenylketonurici

Předpoklad: U všech respondentů se objeví problém v oblasti stravování mimo domov.

Mezi problémy všech oslovených fenylketonuriků patří špatná dostupnost potravin, velké cenové náklady na speciální potraviny, náročnost stravování mimo domov, sociální a psychologické dopady a zátěž pro rodiče. Mezi problémy jednotlivců či dvojic patří problém se stravováním při hospitalizaci, hubnutí při dodržování diety, strach o budoucnost dítěte s PKU.

Hlavní cíl byl naplněn. Většina problémů se vyskytuje u všech respondentů i v obou věkových skupin. Předpoklad, že u všech respondentů se objeví problém v oblasti stravování se splnil.

### Dílčí cíl 1

Cíl: Zjistit, kolik respondentů se setkalo s nedostatečnou dostupností potravin.

P1: 60 % respondentů se někdy setkalo s nedostatečnou dostupností speciálních potravin.

Tento předpoklad byl naplněn. 8 z 8 respondentů popisuje problém s dostupností speciálních potravin, a to z pohledu nutnosti objednávání online a na různých e-shopech nebo měnicích se chutí pacientů.

### Dílčí cíl 2

Cíl: Určit, zda si pacienti s fenylketonurií mohou koupit speciální potraviny, které jsou důležité pro dodržování diety.

P2: Polovina respondentů se potýká s finanční náročností diety a nakupuje pouze to nejnужnější ze speciálních potravin.

Tento předpoklad se nenaplnil. Pouze respondent 4, který patří do věkové skupiny nad 18 let uvedl, že si kupuje pouze základní speciální potraviny. Rodiče respondentů 5-8 si raději uzmou ze svého než ochudit své dítě o nějaké potraviny. Ostatní dospělí pacienti si i přes velkou finanční náročnost někdy dovolí koupit i něco mimo toho nejnужnějšího základního, například párky.

### **Dílčí cíl 3**

Cíl: Zjistit, zda se respondenti setkali s problémy se stravováním mimo domov.

P3: Každý z respondentů se během života alespoň jednou setkal s problémy se stravováním mimo domov.

Dílčí předpoklad týkající se problémů se stravováním mimo domov se naplnil. Každý z respondentů se potýkal někdy v životě s problémem se stravováním mimo domov, a to buď ve škole, na školních výletech, na školách v přírodě, v práci nebo v restauračních zařízeních a na dovolených. Dospělí respondenti se s tím setkávali v minulosti ve škole a školních akcích a nyní v práci nebo při jídle v restauraci. Děti se tento problém zatím týká pouze ve školních zařízeních a akcích se školou, při návštěvě restaurace. Řešením problému většinou bylo přinesení vlastního jídla z domu nebo v případě restaurace domluva s personálem o možnosti objednat si pouze přílohu nebo alternativní jídlo.

### **Dílčí cíl 4**

Cíl: Identifikovat, jestli se žáci s fenylketonurií potýkají s psychologickými a sociálními problémy během vzdělávání.

P4: Každý respondent se setkal alespoň jednou s psychologickými nebo sociálními problémy během vzdělávání.

Tento dílčí předpoklad se nenaplnil. R7 se podle rodiče nikdy necítila jiná, vyčleněná z kolektivu nebo nebyla nikdy šikanována. Naopak bylo zjištěno, že i dospělí s fenylketonurií se cítí jiní a zažívají nepříjemné situace.

### **Dílčí cíl 5**

Cíl: Stanovit, čím je fenylketonurie náročná pro rodiče pacienta s fenylketonurií?

P5: Rodič pacienta s fenylketonurií se při péči o dítě setkal alespoň se třemi těžkostmi.

Tento dílčí cíl se naplnil. Všichni respondenti popisují při rozhovoru některé z těchto těžkostí: každodenní plánování jídelníčku, nedostatek času, dennodenní vaření nebo chystáním svačin i pro starší děti, psychickou zátěž, a to jak z pohledu starosti o dítě, tak i o to, aby neudělali chybu oni. Kontrola toho, jestli syn nebo dcera dojedli vše z nachystaného jídla, jestli vypili preparát. Dostupnost potravin a kontrola datumu minimální spotřeby, uskladnění veškerých speciálních potravin. Dále také někteří zmiňují nedostatek informací od lékařů a okolí, zrušení setkání pořádaných NSPKU. Jeden respondent popisuje i nedostatek financí, když byl malé dítě.

## 8.5 Diskuse

Z výsledků šetření vyplývá, že největší finanční zátěž představují základní speciální potraviny, na kterých musí mít každý fenylketonurik postavený denní jídelníček. Tyto potraviny jsou několikanásobně dražší než běžné potraviny pro zdravého člověka. Rodiny pacientů jsou tedy postaveny před rozhodnutím, jaké potraviny vyberou a jestli si dopřejí i něco víc než ty potraviny, které jsou nutné. Přestože pojišťovny přispívají na nákup těchto potravin, nepokryjí tyto příspěvky celou potřebnou částku na nákup speciálních základních potravin. Další potřebnou část diety tvoří aminokyselinové přípravky bez obsahu fenylalaninu. Tyto směsi jsou většinou hrazeny pojišťovnou, avšak i zde může nastat komplikace například při revizi úhrad. Ideálním částečným řešením pro tento problém by byl příspěvek od státu na měsíční nákup základních potravin pro všechny pacienty bez ohledu na jejich zdravotní pojišťovnu. Tím pádem by si fenylketonurici mohli dovolit nakupit i ostatní speciální potraviny. A nemuseli bez se ohlížet na to, jestli budou mít dostatek financí na nákup těstovin, když si koupí nízkobílkovinné párky.

S finanční náročností se pojí i problém, který byl zmíněný jedním z respondentů. Jedná se o problém se stravováním při hospitalizaci. Na základě jeho zkušenosti ho trápí situace fenylketonuriků, kteří budou hospitalizováni v nemocničním zařízení. Bylo by ideální, kdyby bylo zařízení schopné a ochotné zajistit potřebnou nízkobílkovinnou stravu po dobu pobytu. Když si člověk platí zdravotní pojištění. Z jeho zkušenosti neměla nemocnice ani možnost, kde tyto potraviny nakoupit. To se dotýká dalšího problému, a to dostupnosti nízkobílkovinných potravin.

Vedle finanční náročnosti je důležitá i psychická a sociální náročnost, jak pacientů s PKU, tak jejich rodinám. Zatímco v dětství je péče o dítě v rukou rodičů, s přibývajícím věkem je třeba aby se dítě osamostatňovalo. Pro některé pacienty toto může být v dospívání velmi psychicky náročné. Sociální náročnost v kolektivu ať školním nebo pracovním je pro každého s PKU výzvou. Záleží, jak on se s tím popere. Jestli zvládne každému vysvětlit svou nemoc nebo jestli se stáhne a nebude to řešit. Pozitivní roli v této problematice hraje NSPKU. Edukuje rodiče a pacienty, organizuje patientská setkání nebo natáčí reportáže do televize. Tímto se snaží podpořit lidi s PKU a zvýšit povědomí ohledně diety. V rámci etapy dospívání a dospělosti by fenylketonurikům měla být nabídnuta psychologická pomoc, která by mohla pomoci se zvládnutím životních změn a případných problémů, kterým by čelili.

## 9 Závěr

Tato bakalářská práce se zabývá fenylketonurií v životě vybraných skupin. Cílem bakalářské práce bylo zjistit, s jakými problémy se potýkají fenylketonurici a jejich rodiny v běžném životě. Výzkumná data byla zajištěna díky telefonním rozhovorům s respondenty. Byly stanoveny dílčí cíle a předpoklady, které jsem na základě rozhovorů s respondenty zpracovala a potvrdila nebo vyvrátila.

Z šetření vyplívá, že mezi největší problémy při fenylketonurii patří finanční náročnost pro rodiny fenylketonuriků, problémy se stravováním mimo domov a psychická a sociální náročnost. Psychická a sociální náročnost ale neprobíhá pouze ve vzdělávání pacienta s fenylketonurií, ale také v dospělosti. Naopak problém žen fenylketonuriček při zakládání rodiny nebyl zmíněn ani jednou. Rodiče fenylketonuriků zažívají v rámci péče o své dítě mnoho různých problémů, se kterými se musejí vypořádat. Od základních věcí důležitých pro dietu jako je počítání obsahu fenylalaninu v potravině a v jídle celkově, po pro ně stresové situace s nekázní dítěte ohledně správného stravování a neujídání. Velký strach jim působí také budoucnost jejich dětí.

Do budoucna by bylo vhodné prozkoumat tuto problematiku i z ostatních okruhů témat, které byly zmíněny při odpovědi na otázku: „Co považujete za největší problém při fenylketonurii?“ Mezi tato témata patří hubnutí a udržení správné váhy s PKU jídelníčkem, hospitalizace při fenylketonurii a strach z budoucnosti dětí s PKU.

## **Vyjádření k využití nástrojů umělé inteligence**

U mé bakalářské práce bylo využito umělé inteligence ChatGPT za účelem úpravy gramatických a stylistických chyb. Klíčové prompty, které jsem použila jsou: navrhni změnu formulace věty, dodrž formální, akademický styl psaní, neměň smysl věty, navrhni změny formulace tohoto odstavce, dodrž formální, akademický styl psaní, neměň smysl odstavce. Dále jsem využila aplikaci Beey.io pro přepis rozhovorů z diktafonu, ty jsem následně přepsala do očištěné formy.

## 10 Použité zdroje

BLEHOVÁ, Bohunka, 1963. *Fenylketonurie*. Online. Praha: Státní zdravotnické nakladatelství. Dostupné z: <https://ndk.cz/view/uuid:dda76050-eb03-11e3-b72e-005056827e52?page=uuid:2f938db0-0ce9-11e4-90aa-005056825209>. [cit. 2024-03-08].

CÍBOCHOVÁ, Renata, 2004. Psychomotorický vývoj dítěte v prvním roce života. Online. *Pediatric pro praxi*. Roč. 7, č. 6, s. 291-297. ISSN 1803-5264. Dostupné z: <https://pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2004/06/07.pdf>. [cit. 2024-03-07].

*International PKU Day*. Online. The European Society for Phenylketonuria and Allied Disorders Treated as Phenylketonuria. Dostupné z: <https://www.espku.org/projects/pku-day/>. [cit. 2024-06-22].

FERNANDES, John, 2008. *Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch: 4. vyd.* Praha: Triton. ISBN 978-807-3870-966.

HEJCMANOVÁ, Ludmila, 2000. Trocha historie i současnosti - Historie objevu fenylketonurie. Online. *Metabolik*. S. 2-2. ISSN 1214-3057. Dostupné z: [https://puvodni-web.nspku.cz/assets/downloads/metabolik/2000/metabolik\\_0\\_2000.pdf](https://puvodni-web.nspku.cz/assets/downloads/metabolik/2000/metabolik_0_2000.pdf). [cit. 2024-03-07].

HEJCMANOVÁ, Ludmila, 2001a. Trocha historie i současnosti - Historie objevu fenylketonurie. Online. *Metabolik*. Roč. 1, č. 1, s. 2-4. ISSN 1214-3057. Dostupné z: [https://puvodni-web.nspku.cz/assets/downloads/metabolik/2001/metabolik\\_1\\_2001.pdf](https://puvodni-web.nspku.cz/assets/downloads/metabolik/2001/metabolik_1_2001.pdf). [cit. 2024-03-07].

HEJCMANOVÁ, Ludmila. Trocha historie i současnosti - Novorozenecký screening fenylketonurie, Robert Guthrie. Online. *Metabolik*. 2001b, roč. 1, č. 2. ISSN 1214-3057. Dostupné z: [https://puvodni-web.nspku.cz/assets/downloads/metabolik/2001/metabolik\\_2\\_2001.pdf](https://puvodni-web.nspku.cz/assets/downloads/metabolik/2001/metabolik_2_2001.pdf). [cit. 2024-06-19].

HONZÍK, Tomáš, 2011. Klinické příznaky dědičných metabolických poruch u dětí. Online. *Pediatric pro praxi*. Roč. 12, č. 6, s. 314-319. ISSN 1803-5264. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2011/05/06.pdf>. [cit. 2024-06-23].

CHRIST, Shawn E., 2003. Asbjørn Folling and the Discovery of Phenylketonuria. Online. *Journal of the History of the Neurosciences*. 2003-3-1, roč. 12, č. 1, s. 44-54. ISSN 0964-704X. Dostupné z: <https://doi.org/10.1076/jhin.12.1.44.13788>. [cit. 2024-02-19].

*Velký slovník naučný: encyklopedie Diderot*, 1999. Online. Praha: Diderot. ISBN 80-902-7231-2. Dostupné z: <https://www.digitalniknihovna.cz/mzk/view/uuid:d2976c30-01a8-11e4-9789-005056827e52?page=uuid:1a1b3553-0baf-4a5d-9203-e1f303895787&fulltext=fenylketonurie>. [cit. 2024-07-03].

KOMÁRKOVÁ, Jana a HEJCMANOVÁ, Ludmila, 2004. *Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky II*. Praha: Nadační fond docentky Blehové pro nemocné fenylketonurii. ISBN 80-239-2877-5.

KOMÁRKOVÁ, Jana, 2003a. ZÁSADY SPRÁVNÉ VÝŽIVY PŘI DPM - Výživa při fenylketonurii. Online. *Metabolik*. Roč. 3, č. 2. ISSN 1214-3057. Dostupné z: [https://puvodni-web.nspku.cz/assets/downloads/metabolik/2003/metabolik\\_2\\_2003.pdf](https://puvodni-web.nspku.cz/assets/downloads/metabolik/2003/metabolik_2_2003.pdf). [cit. 2025-04-13].

KOMÁRKOVÁ, Jana, 2003b. ZÁSADY SPRÁVNÉ VÝŽIVY PŘI DPM Část II - Výživa dítěte s PKU dietou od 1 do 3 roků. Online. *Metabolik*. Roč. 3, č. 3. ISSN 1214-3057. Dostupné z: [https://puvodni-web.nspku.cz/assets/downloads/metabolik/2003/metabolik\\_3\\_2003.pdf](https://puvodni-web.nspku.cz/assets/downloads/metabolik/2003/metabolik_3_2003.pdf). [cit. 2025-04-13].

KOMÁRKOVÁ, Jana, 2003c. ZÁSADY SPRÁVNÉ VÝŽIVY PŘI DPM Část III - Výživa dítěte s PKU dietou od 3 do 7 let. Online. *Metabolik*. Roč. 3, č. 4. ISSN 1214-3057. Dostupné z: [https://puvodni-web.nspku.cz/assets/downloads/metabolik/2003/metabolik\\_4\\_2003.pdf](https://puvodni-web.nspku.cz/assets/downloads/metabolik/2003/metabolik_4_2003.pdf). [cit. 2025-04-13].

KOMÁRKOVÁ, Jana; NÁGLOVÁ, Hana; HEJCMANOVÁ, Ludmila a TYČOVÁ, Renáta, 2022. *Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky*. 2. přepracované vydání. Rychnov nad Kněžnou: Uniprint. ISBN 978-80-907285-2-3.

LEIFER, Gloria, 2004. *Úvod do porodnického a pediatrického ošetřovatelství*. Praha: Grada. ISBN 80-247-0668-7.

MANÍKOVÁ, Mária, 2011. *JA to zvládnem*. Praha: Nutricia. ISBN 978-80-254-9656-5.

MIOVSKÝ, Michal, 2006. *Kvalitativní přístup a metody v psychologickém výzkumu*. Psyché. Praha: Grada. ISBN 80-247-1362-4. Dostupné také z: <http://www.digitalniknihovna.cz/mzk/uuid/uuid:f1fcf280-7893-11e5-99af-005056827e52>.

MUNTAU, Ania, 2014. *Pediatric*. 2. české vyd. Praha: Grada. ISBN 978-802-4745-886.

NIESSEN, Karl Heinz; BACHERT, C.; BLIESENER, J.A.; BRÜGMANN, G. a BURDELSKI, M. et. Al., 1996. *Pediatric*. Online. Praha: Scientia Medica. ISBN 80-855-2629-8. Dostupné z: <https://ndk.cz/view/uuid:2b770270-3c0a-11e9-bae4-005056827e51?page=uuid:23c26355-7695-4d2b-a254-1196051d76c8>. [cit. 2025-04-07].

*Metabolická centra*, © 2009-2025. Online. Národní sdružení PKU a jiných DMP. Dostupné z: <https://www.nspku.cz/pro-pacienty-a-rodiny/metabolicka-centra/>. [cit. 2024-06-24].

*Péče o dítě s fenylketonurií nebo hyperfenylalaninemií*, © 2023. Online. Novorozenecký screening. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/pece-o-dite-s-pku-hpa>. [cit. 2023-08-07].

PAZDÍRKOVÁ, Renáta a KOMÁRKOVÁ, Jana, 2010. *Fenylketonurie a mateřství*. V Praze: Klinika dětí a dorostu 3. lékařské fakulty UK. ISBN 978-80-254-7368-9.

PUDA, Radek; LHOTÁKOVÁ, Markéta a SAMKOVÁ, Markéta, 2012. *Můj průvodce fenylketonurií: [informační brožura pro pacienty s fenylketonurií (PKU)]*. Praha: Národní sdružení PKU a jiných DMP. ISBN 978-802-6036-227.

PROCHÁZKOVÁ, Dagmar, 2013. *Proč potřebuji dietu?, aneb, Jak zvládnout fenylketonurii.*  
3. přepracované vydání. Brno. ISBN 978-80-260-5394-1.

## Seznam tabulek

Tabulka 1: Klinická klasifikace poruch fenylalaninhydroxylázy (Muntau, 2014, s. 98).....	8
Tabulka 2: Doporučené hodnoty Phe v krvi (Muntau, 2014, s.99).....	16
Tabulka 3:Interval kontroly hladin Phe u léčených dětí (Komárková, Hejzmanová, 2004, s. 47) .....	17
Tabulka 4: Příklad jídelníčku pro dítě s fenylketonurií s tolerancí 350 mg Phe na den .....	22
Tabulka 5: Příklad jídelníčku pro dospělého s fenylketonurií s tolerancí 500 mg Phe na den	23
Tabulka 6: Témata a otázky pro rozhovor.....	29
Tabulka 7: Témata a otázky pro rozhovor.....	30