

” Som matkou dvoch detí s celoživotným dedičným ochorením. Na šok, keď nám pár dní po narodení prvého syna telegram vecne oznamoval, s čím nezvyčajným naše dieťa prišlo na svet, nikdy nezabudnem,“

vyznáva sa sympatická mamička.

To slovo, ktoré navždy zmenilo ich budúcnosť, nevedeli s manželom spočiatku ani vysloviť a vôbec nechápali, čo znamená. Až keď im obvodná lekárka vysvetlila, o akú závažnú chorobu ide, začali pomaličky chápať... Dnes už vedia, že ich životy ovládla FENYLKETONÚRIA.

Lútosť musela ísť bokom

” Strach, obavy a smútok zaliali naše srdcia... Prečo práve naše dieťa???”

Na druhý deň po obdržaní telegramu sme už cestovali do Bratislavy. Lekári na dojčenskom oddelení na Kramároch nás už čakali. Filipko podstúpil neurologické a psychologické vyšetrenie a odber krvi. Diagnóza sa musela potvrdiť. V nemocnici sme ostali hospitalizovaní. Lekári sa nám snažili čo najjednoduchšie vysvetliť, o čo ide. Povedali nám, že naše dieťa musí celý život dodržiavať prísnu, nízkobielykovinovú diétu. Všetky povolené potraviny musíme vážiť a rátať obsah fenylalanínu (PHE). Zo stravy sa musia vynechať potraviny ako mäso, mlieko, vajcia, strukoviny, obilniny. Deti s týmto ochorením majú k dispozícii špeciálne upravené mlieko, múku, cestoviny, pšičky.



” Hlavou mi stále behala myšlienka: „ČO vlastne bude moje dieťa jesť? AKO bude rásť?“ A napokon – ZVLÁDNEME TO? “

V prípade, že by Filip nebol včas liečený a nastavený na diétu, hrozilo, že bude mať poškodený mozog... Naše prvé Vianoce sme strávili v nemocnici. Musela som prestať dojčiť, Filipko dostal špeciálne upravené mlieko (poistovňa nám ho preplácala do jeho 1. roka), ktoré mu ale zo začiatku vôbec nechutilo. Bolo však preňho veľmi dôležité. Nie raz sme obaja celé kŕmenie preplakali.

Stále sme čakali na výsledky z laboratória. Prišli v januári. Filip mal pri nástupe vysoké hladiny PHE, po nasadení diéty pomaly klesali. Keď sa ustálili, mohli sme ísť domov. Dostali sme mlieko, ponaučenie a kontakty na ďalšiu kontrolu. Do pol roka pil Filip iba toto mlieko a k tomu pár mililitrov aj iného, bežnejšieho. Potom sme začali pridávať ovocie a zeleninové polievky.

” Museli sme sa naučiť narábať s tabuľkami, všetko vážiť, rátať. “

Niektoré potraviny, ako pšičky, vafle, sme kupovali prostredníctvom známych v zahraničí. Múku sme zohnali na Slovensku a ja som sa z nej učila piecť chlieb. Nebolo to jednoduché. Múka (oproti dnešku) nebola veľmi kvalitná. Veľmi sme sa snažili, no dodržiavanie diéty bolo niekedy ťažké, najmä ak Filip ochorel. Nechutenstvo, zvýšená teplota... to všetko nám robilo vrásky na čele. Hladiny vtedy stúpali.



Ochorenie detí manželov ešte viac spojilo.



„Filip rástol a vyvíjal sa ako ostatné deti.“

Všetci naši známi, starí rodičia, susedia vedeli, aký zdravotný problém má, aké je dôležité dodržiavať diétu a ako veľmi by mu mohla „naša“ strava ublížiť. Pre každého bolo ťažké sa s tým zmieriť, ale nič iné nám neostávalo... Lútosť nič neriešila. Filip rástol s diétou. Od útleho detstva sme sa mu veľa venovali, vysvetľovali a delili potraviny na diétne a naše. Stravu sme pred ním ale nikdy neschovávali. Musel sa naučiť, čo môže, a čo nie. Aj chlebič mal uložený spolu s naším. Ale nikdy sa nestalo, že by po ňom siahol. Aj jeho kamaráti sa naučili, že mu nesmú ponúknuť čokoládu, keksík... Často sa k nám chodili pýtať, či mu môžu dať jablko, cukrík... Bolo to ťažké, ale aj krásne obdobie. Naše dieťa napriek svojej diéte malo kamarátov, ktorí sa mu neposmievali. Špeciálne mlieko pil do jedného roku. Potom mu boli nasadené aminokyseliny. Sortiment potravín sa aj na Slovensku začal rozširovať. Pribudla zásielková služba v Bardejove, dali sa objednať aj nové druhy keksíkov, mlieko bez PHE.

„V piatich rokoch začal Filip chodiť na 4 hodiny denne do škôlky. Na jeho „inú“ desiatu si zvykli aj kamaráti v triede.“

Keď sme chodievali na výlety, všade sme so sebou niesli hotové jedlo a všetky jeho potraviny. Trošku horšie to bolo, keď začal chodiť na výlety zo školy. Spolužiaci si mohli kúpiť čipsy, tyčinky, on nie. Vtedy ho to veľmi mrzelo. Nasledovali dlhé hodiny vysvetľovania a dohovárania. V tomto období nám veľmi pomohlo stretnutie fenylketonurikov a ich

rodičov. Zrazu zistil, že s touto diagnózou nie je sám, našiel si mladších i starších kamarátov. A hlavne mu boli dobrým príkladom. Získal väčšie sebavedomie. Tieto stretnutia sa organizujú dodnes, pribudli tábory a letné rekreácie. Pre nás všetkých sú to veľmi dôležité okamihy. Vďaka nim máme veľa známych po Slovensku a najnovšie aj v Čechách.

„Obdobie puberty Filip zvládol celkom dobre. Keď mal 13 rokov, potešili sme ho správou, že bude mať súrodencu.“

Samko sa narodil v apríli 2006. Lekári a sestričky na novorodeneckom oddelení boli oboznámení s tým, že jeho brat má PKU. Povinný odber krvi z pätičky, pri ktorom sa toto ochorenie zisťuje, sme pre istotu zopakovali. V kútiku duše sme dúfali, že bude všetko v poriadku. Krátko po prepustení z nemoc-

nice však prišla šokujúca správa. Samko má tiež PKU. Vedeli sme, že sa to môže stať, ale predsa... Slzy nám zaliali oči. Nezabudnem na povzbudivé Filipove slová: „Mami, oci, neplačte, aspoň sme dvaja a dvaja. Nie som rád, že aj Samko je chorý, ale aspoň mu nebudem závidieť. Budeme mať všetko spoločné.“

„Samko mal len 11 dní, keď nás hospitalizovali. Postup sme už poznali...“

Tiež dostal špeciálne mliečko, ale iný druh ako v jeho veku Filip. Po znížení hladín PHE nastala pre nás zmena – mohla som ho (popri špeciálnom mlieku) aj dojsť. Bolo to úžasné, keďže pri Filipkovi to nešlo. Samko rástol. Pravidelne sme sledovali hladiny PHE oboch našich synov a chodili na kontroly do Bratislavy. A hoci obaja majú fenylketonúriu, sú rozdielni. Filip zje všetku zeleninu i ovocie, s prípravou jeho stravy nie je problém. Ale Samko je veľmi priberčivý a aj z toho mála, čo zjesť môže, si vyberá. A keďže aj my s manželom musíme jesť, nie je nič výnimočné, ak sa pre každého z nás varí iné jedlo. Samko je predškôlak. Do škôlky si nosí desiatu a niekedy aj obed. Jeho kamaráti si na to zvykli, podobne ako u Filipa.



Bračekovci sú napriek PKU nerozlučná dvojka



Deti s PKU môžu vďaka „ich“ združeniu zažívať rôzne zaujímavé aktivity i tábory.

„ Naše deti rastú a vyvíjajú sa ako iné. Majú svoje záľuby, svoj život... “

Filip úspešne zmaturoval a zvažuje, čo ďalej. Venuje sa lyžovaniu, plávaniu, korčuľovaniu a hlavne fotografovaniu. Zo Samka nám rastie malý hasič – záchranár. My, rodičia (ako aj starí rodičia), sme sa za tých 19 rokov veľa naučili. Ale aj natrápili a naplakali... Každá choroba, zvýšená teplota spôsobovali zvýšené hladiny PHE. Priebeh chorôb bol ťažší a zdĺhavejší. Veľakrát sme sa zamýšľali nad tým, aké by bolo všetko ľahšie, keby sme mali zdravé deti... Choroba poznačila našu rodinu vo všetkom. Aminokyselinové prípravky, ktoré deti musia užívať, nám musí schvaľovať poisťovňa. Aj samotná diéta je finančne náročná, na porovnanie 1/2 kg krupice sme v 90-tych rokoch kupovali za 380 korún, dnes sa dá zohnať za 7 €, 100 g čokolády stálo 160 korún, dnes 3,50 €. Múku dnes možno kúpiť od 3 – 12 €. Našťastie, ponuka pre ľudí

s PKU je v súčasnosti oveľa bohatšia. Dostať trvanlivý chlieb, paštéty, nátierky, mlieko, rôzne sladkosti. Aj špeciálnych aminokyselinových prípravkov je viac druhov, pričom každému dieťaťu vyhovuje niečo iné.

Na Samka v septembri čaká školská lavica.



„ Ďakujeme našim deťom za veľakrát vyčarovaný úsmev na tvári..., za ich nežné objatia, bozky, pohladenia a pochopenie. “

Ďakujeme svojim rodičom za podporu a pomoc, nie raz aj finančnú, pretože ja som do Filipových 7 a Samkových 6 rokov bola doma na predĺženej rodičovskej dovolenke.

Ďakujeme lekárom z metabolických centier, tiež našim známym a priateľom, ktorí nám pomáhali s kúpou potravín v zahraničí, alebo nám boli a sú podporou v našom celoživotnom boji s fenylketonúriou.

MARCELA



Filip práve zmaturoval a pred sebou má celý život. Aj s fenylketonúriou...

Fenylketonúria (PKU)

Táto dedičná metabolická porucha aminokyseliny fenylalanínu (PHE) sa vyznačuje tým, že v organizme dieťaťa postihnutého týmto ochorením nedochádza k správnej spracovaniu tejto látky, obsiahnutej v bielkovinách. PHE sa následne hromadí v krvi a tkanivách, čo je vo vyšších koncentráciách pre organizmus toxické.

Fakty o PKU:

- zisťuje sa po narodení dieťaťa v rámci novorodeneckého skríningu (celkovo sa vyhladávajú 4 ochorenia – fenylketonúria, hypotyreóza, cystická fibróza, nedostatočná funkcia nadobličiek, alebo za poplatok 20 Eur môžete dať novorodencovi otestovať až 10 najčastejších metabolických porúč) odobratím krvi z päty novorodenca, choroba sa potvrdzuje genetickým vyšetrením,
- podmienkou liečby je prísna celoživotná diéta,
- samotná diéta bez podávania liečebných prípravkov je málo účinná,
- liečebné prípravky sú zmesi aminokyselín, z ktorých bol odstránený fenylalanín,
- pri správnej liečbe sa príznaky a následky choroby nemusia vôbec prejavovať, avšak napriek tomu je nevyliciteľná,
- ochorenie pri dodržiavaní diéty neovplyvňuje sociálny, emocionálny alebo fyzický vývoj dieťaťa.

Diétny plán a jedálny lístok

Každodenne ho zostavujú rodičia podľa 2 kritérií, ktoré musia byť dodržané:

- denné množstvo liečebného prípravku,
- maximálne povolené množstvo fenylalanínu za 24 hodín.

Fenylalanín (PHE)

Je jedna z 20 základných aminokyselín, ktoré sa bežne vyskytujú v potravinách s obsahom bielkovín. V rámci diéty je denný limit cca 300 až 320 mg PHE u mladších detí, do 700 mg PHE u starších a dospelých.

Zakázané potraviny: mäso, ryby, mlieko, syr, zmrzlina, jogurt, vajíčka, strukoviny, oriešky, kakao, čokoláda, mak, sirupy...

+ potraviny obsahujúce sladidlá Nutra Sweet (alebo Aspartam či E951), pretože obsahujú aj viac ako 50 % fenylalanínu.

Dovolené, ale iba v presne odváženom množstve: ovocie, zelenina, šťavy, špeciálne nízkobielkovinové potraviny...

Dovolené: sóda, malinovka, lízanka, želé, cukor, olej, tvrdé cukríky...

Liečba

V súčasnej dobe sa ochorenie nedá liečiť. Avšak radikálna diéta a užívanie aminokyselinových prípravkov je prevenciou možných vážnych zdravotných postihnutí (najmä v oblasti mentálneho vývoja, pozornosti, hyperaktivity, depresii, hybnosti...).

Dedičnosť

Človek s fenylketonúriou odovzdá so 100-percentnou istotou svojmu dieťaťu gén pre toto ochorenie. Pokiaľ mu však taký gén neodovzdá aj druhý z partnerov, bude ich dieťa iba „nosičom“ ochorenia, ale sám PKU mať nebude. Preto by mal každý partner fenylketonurika podstúpiť genetické vyšetrenie, ktoré odhalí, či nie je náhodou tiež nositeľom tohto rizikového génu.

Preventívny genetický test (PGT)

Zistenie prítomnosti mutácie pre fenylketonúriu je možné aj v rámci tzv. PGT testu. Ide o vyšetrenie DNA, zamerané na odhalenie prenášačstva dedičných vlôh k najčastejšie sa vyskytujúcim geneticky podmieneným ochoreniam u ľudí, ktorí plánujú založenie rodiny, alebo na odhalenie mutácií, ktoré môžu zapríčiniť vznik a rozvoj závažných ochorení (napr. trombóza, ateroskleróza, atď.).

Ďalšie informácie

Národné združenie pre PKU – Slovensko a Združenie na pomoc ľuďom postihnutým fenylketonúriou pomáhajú osobám s diagnózou PKU. Okrem osvetovej zabezpečujú rekreačné a vzdelávacie pobyty, napomáhajú zlepšeniu životných podmienok osôb s týmto ochorením.

Viac informácií o ochorení nájdete na stránkach www.pku.wbl.sk alebo www.nspku.sk. O preventívnom genetickom teste sa môžete dočítať na www.genomac.cz.