

Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích
Pedagogická fakulta

DÍTĚ S FENYLKETONURIÍ V MATEŘSKÉ ŠKOLE

Bakalářská práce

Autor:	Vacková Veronika
Studijní obor:	Učitelství pro mateřské školy
Forma studia:	Prezenční
Vedoucí práce:	PhDr. Olga Vaněčková
Datum odevzdání:	30. 3. 2012

PROHLÁŠENÍ

Prohlašuji, že svoji bakalářskou práci jsem vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů a literatury uvedených v seznamu citované literatury.

Prohlašuji, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb. v platném znění souhlasím se zveřejněním své bakalářské práce, a to v nezkrácené podobě elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejích internetových stránkách, a to se zachováním mého autorského práva k odevzdanému textu této kvalifikační práce. Souhlasím dále s tím, aby toutéž elektronickou cestou byly v souladu s uvedeným ustanovením zákona č. 111/1998 Sb. zveřejněny posudky školitele a oponentů práce i záznam o průběhu a výsledku obhajoby kvalifikační práce. Rovněž souhlasím s porovnáním textu mé kvalifikační práce s databází kvalifikačních prací Theses.cz provozovanou Národním registrem vysokoškolských kvalifikačních prací a systémem na odhalování plagiátů.

V Českých Budějovicích, 14. 12. 2011

.....

podpis

PODĚKOVÁNÍ

Děkuji Ph.Dr. Olze Vaněčkové za odborné vedení, cenné rady a laskavou pomoc při zpracování této bakalářské práce.

Také děkuji své rodině za trpělivost, spolupráci a ochotu při provádění výzkumu.

ABSTAKT

VACKOVÁ, V. Dítě s fenylketonurií v mateřské škole. České Budějovice 2011. Bakalářská práce. Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích. Pedagogická fakulta. Katedra pedagogiky a psychologie. Vedoucí práce PhDr. O. Vaněčková

Klíčová slova: Fenylketonurie, dítě v mateřské škole, maternální fenylketonurie, nízkobílkovinná dieta, metabolismus

Tato bakalářská práce je zaměřena na problém přístupu k dětem s metabolickou poruchou-fenylketonurií v rodině a v prostředí mateřské školy. Vrozené metabolické vady vedou ke vzniku poruchy, která způsobuje nedostatek, nebo naopak hromadění některých látek v organismu. Mají různé klinické projevy, od neškodných poruch (mnohdy bez příznaků) přes vady s těžkým postižením tělesného i duševního vývoje jedince až ke stavům ohrožujícím život. Práce je zaměřena na přístup rodiče i učitelky MŠ k dítěti, poukazuje na nutnost dodržování dietních omezení.

ABSTRACT

VACKOVÁ, V. Children with phenylketonuria in kindergarten. Czech Budejovice 2011. Bachelor thesis. University of South in Czech Budejovice. Faculty of pedagogy. Chair of Pedagogy and Psychology. Supervisor PhDr. O. Vaněčková.

Key terms: Phenylketonuria, child at kindergarten, maternal phenylketonuria, low-phenylalanine diet, metabolism

This bachelor thesis is focussed on the problematic approach towards children with metabolic disorder – phenylketonuria in a family and an environment of kindergarten. Congenital metabolic disorders lead to lack of certain substances in organism, or, on contrary, accumulation of them. Such disorders have various clinical displays, from harmless ones (often without symptoms) thru severe handicaps of physical and mental development to life-threatening states. The thesis is focussed on approach of parent as well as kindergartener towards child and it adverts to necessary adherence to diet restrictions.

Obsah

ÚVOD.....	8
I. TEORETICKÁ ČÁST	9
1. CO JE FENYLKETONURIE	9
1.1. Látková přeměna při fenylketonurii.....	9
1.1.1. Screening a diagnostika.....	10
1.1.1.1. Prevence.....	10
1.1.1.2. Novorozenecký screening	11
1.1.1.3. PGT test	11
1.2. Historie objevu fenylketonurie	12
1.3. Maternální fenylketonurie	13
2. DÍTĚ S FENYLKETONURIÍ.....	14
2.1. Problémy spojené s fenylketonurií	14
2.1.1. Postižení nervového systému	14
2.1.1.1. Mentální retardace	15
2.1.1.2. Specifické poruchy učení.....	15
2.1.1.3. ADHD	16
2.1.2. Somatické onemocnění.....	16
2.1.2.1. Obezita	16
3. LÉČBA FENYLKETONURIE.....	17
3.1. Nízkobílkovinná dieta.....	17
3.2. Fenylalanin v potravě.....	17
3.3. Dieta v dospělosti.....	18
3.4. Strava dítěte při fenylketonurii	19
3.4.1. Kojenec.....	19
3.4.2. Batole, Předškolní věk.....	19
3.4.3. Dítě školního věku.....	21
4. DÍTĚ S FENYLKETONURIÍ V MATEŘSKÉ ŠKOLE	21
4.1. Úloha výživy v životě dítěte.....	21
4.2. Přístup dítěte k jídlu	22
4.3. Přístup učitelky k dítěti s fenylketonurií.....	24
4.4. Problémy spojené s pobytem dítěte s fenylketonurií v mateřské škole.....	25
II. PRAKTICKÁ ČÁST	26
1. PROJEKT.....	26

2.	VÝCHODISKA ŠETŘENÍ	26
3.	CÍL PRÁCE A VÝZKUMNÉ OTÁZKY	27
4.	VÝBĚR SOUBORU	27
5.	ZPRACOVÁNÍ DAT	28
6.	VÝZKUMNÁ ČÁST.....	29
6.1.	Dítě z pohledu institucí	30
6.1.1.	Psychologické posudky, lékařské zprávy Denisa, roky 1998-2011.....	30
6.1.2.	Psychologické posudky, lékařské zprávy Vanesa, roky 2005- 2011	35
6.2.	Rozhovory	36
6.2.1.	Rozhovor s matkou dívek.....	36
6.2.2.	Rozhovor s Denisou.....	42
6.2.3.	Rozhovor s Vanesou	44
6.2.4.	Rozhovor s paní učitelkou MŠ Jungmanova Příbram.....	45
6.2.5.	Výsledky rozhovorů.....	48
7.	KAZUISTIKA.....	49
7.1.	Kazuistika Denisa, roky 1998-2012	49
7.2.	Kazuistika Vanesa, roky 2005-2012.....	51
8.	Vlastní zkušenosti s problematikou	52
9.	Výsledky výzkumu	55
III.	ZÁVĚR	56
IV.	SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY	57
V.	PŘÍLOHY	2

ÚVOD

Děti s metabolickými poruchami vyžadují ve většině případů zvláštní péči a pozornost pedagoga. Učitelka, seznámená s problematikou metabolických poruch dokáže lépe porozumět dítěti a bude umět i lépe rozvíjet jeho osobnost a individualitu.

Jelikož je téma metabolických poruch velice obsáhlé, tato práce se bude věnovat pouze jedné z nich a tou je fenylketonurie. Ráda bych se zaměřila na otázku přístupu k těmto dětem, informovanost veřejnosti o této nemoci a také na zkušenosti ostatních i své vlastní s lidmi s touto poruchou.

Toto téma je mi velice blízkým, moji rodiče mají v pěstounské péči dvě děti, obě trpící touto zvláštní poruchou metabolismu. Společně s matkou pořádáme v létě pobyty pro děti s fenylketonurií a jejich kamarády, pravidelně navštěvujeme setkání rodin s dětmi s PKU. Právě strava mých sester a přístup k nim, ať se jedná o přístup rodiče, sourozence, lékaře či pedagoga mě přiměl napsat zvolit si fenylketonurii jako téma mé bakalářské práce.

Dané téma považuji za velmi aktuální, neboť právě v této době začínají média poukazovat i na poruchy, kterými trpí menší skupina lidí. Nicméně o fenylketonurii zatím neexistují v českém jazyce žádné knížky či příručky, proto si myslím, že by moje bakalářská práce mohla přinést informovanost nejen ostatním studentům a pedagogům, ale také široké veřejnosti.

Práci jsem si rozdělila do dvou hlavních částí. Teoretická část obsahuje vysvětlení pojmu fenylketonurie, zabývá se screeningem a jejím objevem samotným. Poukazuje na nutnost dodržování nízkobílkovinné diety a problémy těhotných s fenylketonurií. Důležitou částí je také kapitola, kde uvádím problémy, které mohou nastat, pokud dieta není dodržována. Závěrem této části se zabývám doporučením pro učitelky mateřských škol, které přijdou s dítětem s fenylketonurií do styku. V této části jsem použila především poznatků předních lékařů, které se zabývají fenylketonurií a také knih o výživě, dítěti a metabolických poruchách.

Praktická část: Pro výzkum jsem zvolila kvantitativní metodu. Ve své práci jsem zpracovala dvě případové studie svých dvou sester, které jsem porovnála. Cílem bakalářské práce bylo zjistit, jaké problémy jsou spojeny s tímto onemocněním. Zde jsem se zaměřila na oblast mateřské školy, oblast rodiny a na samotné vnímání nemoci

dítětem. Pro tuto část výzkumu jsem použila metodu rozhovoru, který jsem vyhodnotila pomocí kódování.

I. TEORETICKÁ ČÁST

Úvod do problematiky

Látková přeměna je základním projevem normálního života. Každé vážnější onemocnění tedy vede k jejím poruchám. Mezi poruchy metabolismu řadíme hlavně změnu metabolismu bílkovin, cukrů, tuků, nebo také poruchu hospodaření organismu s vodou. Metabolismus spočívá v tom, že bílkoviny, přijaté do našeho těla potravou, se musí v lidském těle rozštěpit na jejich nejmenší součásti-aminokyseliny, které náš organismus musí vstřebat. Na každém kroku těchto složitých metabolických cest se může objevit porucha. Pokud je tato porucha vrozená, nazýváme jí Dědičnou metabolickou poruchou (DMP). Tyto poruchy je možno považovat za vzácné nemoci, tak jak je definuje legislativa EU. V současné době rozeznáváme více než 850 metabolických poruch a onemocnění, z nichž ovlivnitelných dietou je jich přibližně 100. Mezi tyto DMP patří i fenylketonurie, kterou jsem si zvolila jako téma své bakalářské práce. Fenylketonurie a další DMP znamenají nutnost nad dodržováním přísné dietní stravy, zejména v dětském věku.

1. CO JE FENYLKETONURIE

Fenylketonurie¹ poměrně vzácná recesivně dědičná porucha látkové přeměny bílkovin, charakterizovaná vylučováním kyseliny fenylpyrohroznové močí. Jedinec s fenylkeonurií není schopen zpracovávat fenylalanin, ten se hromadí v krvi a tkáních a ve vyšších koncentracích je toxický (dochází k mentální retardaci, mikrocefalii, opožděnému psychomotorickému vývoji), proto si musí přijímat takové potraviny, v kterých je fenylalaninu co nejméně.

1.1. Látková přeměna při fenylketonurii

Fenylketonurie je vrozená metabolická porucha, jehož podstatou je narušení metabolismu aminokyseliny fenylalaninu, která je součástí všech druhů bílkovin.

¹ FENYLKETONURIE = PKU[Phenyl keton uria] –všeobecně používaná zkratka

Vzhledem k tomu, že nedochází k celkovému rozštěpení, vznikají zplodiny, které se hromadí v organismu, a způsobují těžké postižení mozku s celkovým narušením vývoje dítěte. Velmi nízká funkčnost nebo absence enzymu fenylalaninhydroxylázy, který štěpí fenylalanin, je způsobena mutacemi (poškozením) genu pro tento enzym. **Fenylalanin** je aminokyselina, která je obsažena v molekulách rostlinných i živočišných bílkovin. Za normálních okolností fenylalaninhydroxyláza je schopna zpracovat a využít z potravy jakékoli množství fenylalaninu.

Přijímá-li člověk normální stravu, přináší krev z jeho zažívacího traktu do jater každý den 3000-3500 miligramů fenylalaninu. Člověk s fenylketonurií ale nedokáže ve svých játrech fenylalanin zpracovat. Přijímá-li normální stravu, fenylalanin v ní obsažený není v játrech zachycen a zpracován a vrací se zpět do krve. S každou porcí normální stravy tak přibude v krvi člověka s fenylketonurií další množství fenylalaninu a brzy dosáhne jeho koncentrace až dvacetinásobku toho, co je obvyklé. Z krve se fenylalanin dostává do mimobuněčné tekutiny. Je to tekutina, která obklopuje každou buňku živého organismu a je pro ni životně důležitá. Zajišťuje buňce výživu a všechny podmínky pro život.

1.1.1.Screening a diagnostika

1.1.1.1. Prevence

Vzhledem k vysoké závažnosti neléčeného onemocnění se v ČR provádí plošné vyšetření fenylketonurie u všech nově narozených dětí. Vyšetření se provádí co nejdříve po narození (několik dnů - ideálně před 3. - 4. dnem stáří) a provádí se z kapky krve získané vpichem do patičky. V získané krvi se stanovuje koncentrace fenylalaninu. Pokud je vyšetření pozitivní, je nutné výsledek co nejdříve potvrdit, neboť každé zpoždění může mít vážné následky.

Potvrzení výsledku biochemického testu lze provést genetickým testem, který stoprocentně potvrdí nebo vyloučí postižení dítěte fenylketonurií. Pokud oba rodiče nově narozeného dítěte nebo absolvovali preventivní genetický test PGT novorozenecký a byli oba shledáni přenašeči vloh - mutací v genu zodpovědného za fenylketonurii, lze u dítěte provést ihned potvrzovací genetický test k započetí léčby. Dodržováním přísné diety s nízkým obsahem

fenylalaninu v době těhotenství může těhotná žena s fenylketonurií účinně předcházet poškození svého dítěte, ale nelze ovlivnit, zda dítě bude či nebude rovněž mít fenylketonurii.

Fenylketonurie je přenášena autozomálně-recesivně, tzn. že dvěma zdravým rodičům se narodí nemocné dítě. Rodiče jsou zdravými přenašeči a mají tak, aniž by to věděli 50% šanci na narození dítěte, které bude také přenašeč, 25% šanci na narození zcela zdravého dítěte (které nebude ani přenášet toto onemocnění) a 25% šanci na narození dítěte nemocného.

1.1.1.2. Novorozenecký screening

PAZDÍRKOVÁ (str. 8, 2010) uvádí, že „*novorozenecký screening se u nás provádí o roku 1975. V současné době je již dva dny po porodu odebrána z patičky dítěte kapka krve na speciální filtrační papírek, ten je odeslán do laboratoře na vyšetření. Četnost fenylketonurie v České republice je asi 1: 9400.*“

Koncept novorozeneckého screeningu metabolických poruch (METABOLIK, 2001-2) je spojen se jménem Roberta Guthrieho. Rozhodující okolností pro zavedení screeningového vyšetřování novorozenců bylo splnění dvou podmínek: možnost vyšetřovat suchou krevní kapku odebranou na filtrační papírek a existence levné a citlivé metody k vyšetření těchto vzorků. Splněním obou podmínek začalo rokem 1963 období, kdy se začal rychle rozšiřovat screening fenylketonurie. Postupně byly vyvinuty laboratorní metody pro screening jiných poruch látkové přeměny.

1.1.1.3. PGT test

PGT novorozenecký test je soubor vyšetření DNA zaměřených na odhalení přenašečství dědičných vloh k nejčastěji se vyskytujícím geneticky podmíněným onemocněním u rodičovských nebo partnerských párů, které plánují založení rodiny. Jinými slovy umožňuje zjistit, zda jeden nebo oba budoucí rodiče jsou nositelé vloh pro dědičná onemocnění, které by mohlo jejich dítě zdědit a mohlo být nemocné.

Test umožňuje odhalit dědičné vlohly pro závažná dědičná onemocnění, která při zanedbání prevence či včasné léčby mohou znamenat ohrožení zdraví budoucího dítěte.

PGT je určen budoucím rodičům, kteří chtějí minimalizovat veškerá zdravotní ohrožení nenarozeného dítěte a kde se v blízkém pokrevním příbuzenstvu vyskytlo některé z testovaných onemocnění je zde velká pravděpodobnost, že jeden nebo oba rodiče jsou nositelé dědičných predispozic.

1.2. Historie objevu fenylketonurie

Historie fenylketonurie je natrvalo spojena s osobností **profesora Asbjorna Follinga**, lékaře specializovaného v biochemii roku 1934. Folling, který původně studoval chemii a i jako lékař se velmi zajímal o chemickou analýzu moči, si jednou v nemocnici povšiml mladé ženy s dvěma dětmi. Dvojčata Liv a Dag byla při narození zcela zdravá a až později se u nich začaly objevovat stále se zhoršující příznaky vývojového opoždění a mentální retardace. Když byl malému Dagovi asi rok, všimla si matka silného a nezvyklého zápachu jeho moče. Právě vzorek této moči posloužil Føllingovi k tomu, aby po mnoha testech dospěl k popisu choroby dnes známé jako fenylketonurie, v Norsku také často nazývané jako Føllingova choroba.

Jednoduché vyšetření moči s pomocí chloridu železitého použil pak Folling při vyšetření dalších 430 dětí z ústavů pro duševně opožděné. Zde objevil dalších osm dětí s tímž nálezem v moči. V průběhu pěti měsíců pak vyšla jeho známá publikace, zabývající se nově objevenou poruchou látkové přeměny, kterou našel celkem 10 dětí s opožděným duševním vývojem.

Historie fenylketonurie u nás je spojena se jménem **docentky Bohunky Blehové**, jedné ze zakládajících osobností Kliniky dětí a dorostu při současné 3. lékařské fakultě Univerzity Karlovy. Inspirována Follingovým článkem si paní docentka položila otázku, zda se i u nás vyskytují děti s touto poruchou a v roce 1958 začala s pátráním po dětech s fenylketonurií u nás. Pátrání po nemocných zaměřila na děti

v ústavech. V roce 1959 vyšetřila více než 700 pacientů psychiatrické léčebny v Opařanech a mezi nimi našla tři nemocné fenylketonurií, v Dobřanech našla při vyšetření dospělých obyvatel ústavu další dva. Postupně byly vyšetřeny moče 2 444 osob z různých ústavů, mezi nimiž bylo 10 fenylketonuriků.

Ukázalo se, že přibližně u 0,4 % osob žijících v ústavech sociální péče z důvodu závažného duševního postižení je příčinou jejich stavu právě fenylketonurie. Další nemocní fenylketonurií byli pak nalezeni v jejich rodinách. Z těchto poznatků vzešlo již v roce 1960 doporučení dětským lékařům, aby vyšetřovali moč dětí chloridem železitým ve věku 6 týdnů. Tato první zkouška, s jejíž pomocí bylo možno zachytit dítě trpící fenylketonurií, byla v roce 1975 nahrazena povinným vyšetřením hladiny fenylalaninu v krvi novorozenců v 5. -7. dni po narození. Vyšetření krve na obsah fenylalaninu se od roku 1975 podrobily již 4 miliony novorozenců a mezi nimi bylo nalezeno více než 400 těch, kdo se narodili s fenylketonurií. O tyto děti, dospívající i dospělé pečují v České republice tři specializovaná pracoviště. Dvě z nich sídlí v Praze a jedno v Brně.

1.3. Maternální fenylketonurie

FRAŇKOVÁ (2000, str.44) uvádí, že zdravý plod je zcela závislý na přísunu živin placentou. Některé látky si dovede opatřit z matčina těla, to však nemá v zásobě všechny dostatečné složky, které plod potřebuje ke svému růstu a vývoji a je třeba je doplňovat vhodnou výživou. Odlišná situace ale nastává u rodin, v které je alespoň jeden člen nemocen nebo je přenašečem fenylketonurie.

V roce 1957 si anglický profesor Charles Dent (PROCHÁZKOVÁ, 2011) všiml, že jeho pacientka s PKU má tři mentálně postižené děti, ale tyto děti PKU neměly. Vyslovil tedy myšlenku, že příčinou mentálního postižení by mohla být vysoká hladina fenylalaninu v krvi matky. Lékaři dále pozorovali u dětí matek s PKU mikrocefalii, vrozené srdeční vady, děti se rodily s nízkou porodní hmotností. Mezi příznaky maternální PKU nyní považujeme: mentální postižení, mikrocefalii, nízkou porodní hmotnost, riziko spontánního potratu a předčasného porodu, tvářovou dysmorfii a ADHD syndrom.

Podle PAZDÍRKOVÉ (2010) bylo prokázáno, že „zavedení diety s nízkým obsahem fenylaninu již před otehotněním a její pečlivé dodržování po celou dobu těhotenství přináší pozitivní výsledky. Děti narozené z takto plánovaných a hlídaných těhotenství nemají známá postižení a rodí se s normálními tělesnými rozměry.

2. DÍTĚ S FENYLKETONURIÍ

2.1. Problémy spojené s fenylketonurií

Jako důsledek této metabolické poruchy, se mohou v dětském věku při neléčené fenylketonurii vyskytnout také další problémy, které se ale však nevyhýbají ani „zdravé“ dětské populaci. Pokud bude dieta striktně dodržována, je možno se těmito „problémům“ vyhnout, nebo se jim alespoň pokusit předejít.

2.1.1. Postižení nervového systému

Člověk přijímá z vnějšího prostředí potravu a kyslík, v procesu látkové přeměny je přetváří na energii a látky tělu vlastní. Člověk s PKU potřebuje určitou pomoc a podporu, aby v těchto podmínkách dokázal přežít. To spočívá v přísném dodržování dietních omezení. Při PKU by mohlo přijímání běžné stravy vést až k těžkému postižení mozku. Čím je dítě mladší, tím více je jeho mozek ohrožen.

Léčba dietou by měla být zahájena co nejdříve, nejlépe však do 21. dne života dítěte. V této době se mozek vyvíjí rychleji, vznikají mnohočetná propojení nervových buněk, zodpovědný za intelekt dítěte. Pokud je tento proces přerušen, vzniklé poškození je nevratné.

Děti s fenylketonurií vypadají po narození jako ostatní zdravé děti, ale pokud není včas nasazena dieta, ke konci prvního roku života se objevují postižení nervového systému a někdy i epileptické záchvaty.

Fenylketonurie se nedá vyléčit, ale je možné utlumit její projevy. Hlavní úloha spočívá v systematické kontrole dodržování speciální diety.

2.1.1.1. Mentální retardace

Nedodržování dietních omezení u fenylketonurie v dětském věku, kdy se vyvíjí centrální nervová soustava, může vést až k těžkému poškození mozku, které způsobuje snížení intelektových schopností. ŠVARCOVÁ(2006) uvádí, že lidé s mentální retardací mohou dosáhnout nezávislosti v osobní péči (mytí, oblékání, hygiena, strava) a v praktických dovednostech, i když jejich vývoj je pomalejší. U osob s fenylketonurií můžeme spatřit hlavní problém v přípravě stravy a kalkulace fenylalaninu v potravinách. Pro osoby s mentální retardace může být problémem sestavení jídelníčku tak, aby vyhovoval denní toleranci a splňoval všechny výživové normy. Mentální retardace se objevuje hlavně při teoretické práci v prostředí školy. Mohou také k ní být přidruženy další poruchy, jako je autismus, epilepsie, poruchy chování nebo tělesná postižení.

2.1.1.2. Specifické poruchy učení

Děti mívají ve škole problémy. Je možné, že zápasí se čtením, psaním, pravopisem nebo matematikou. Pokud tyto problémy přetrvávají i po ukončení druhé třídy, může se jednat o specifickou poruchu učení.

Mezi specifické poruchy učení řadíme podle BARTOŇOVÉ (2004) dyslexii, dysortografii, dyskalkulii, dysmúzii, dyspinxii a dyspraxii. Odborníci i rodiče uvádějí, že děti se specifickými poruchami učení mají omezený slovník, nerozumí řadě výrazů a obtížně se dorozumívají. Těmto dětem obvykle chybí cit pro jazyk. Vývoj tohoto dítěte je handicapem nejen z hlediska slovní zásoby, ale také z hlediska jejího užití.

Svou roli při vzniku specifických poruch učení hrají genetické faktory. Mnoho studií ukázalo, že děti s fenylketonurií mají blízké příbuzné se stejnými potížemi. Často jsou tyto poruchy přidruženy k ADHD. Specifická porucha učení se může vyskytovat s poruchami nespecifickými, jde tedy o dysfunkci centrálního nervového systému.

2.1.1.3. ADHD

Podle dosavadních informací nebyly dosud uskutečněny žádné odborné studie, které by potvrzovaly zvýšené riziko výskytu hyperaktivní poruchy s nedostatkem pozornosti.

V odborné lékařské literatuře lze nalézt celou řadu spekulací a velmi stručných zpráv o tom, že ADHD se může vyskytovat oproti běžné populaci ve vyšší míře právě u nemocných s PKU.

Podle Mudr. Hermánkové (METABOLIK, 2004_1) má vliv na tyto obtíže vyšší hladina fenylaminu v krvi. Dá se předpokládat, že nedostatečná nebo nepravidelná kontrola může vést u některých dětí k výskytu příznaků ADHD.

2.1.2.Somatické onemocnění

2.1.2.1. Obezita

Obezita postihuje podle statistických údajů asi 10% dětské populace a představuje závažné zdravotní riziko. Její prevence v dětském věku má významný vliv na zdravotní stav dospělé populace.

Výskyt obezity u nemocných fenylketonurií (METABOLIK, 2004_2) byl studován ve skupině 182 nemocných s fenylketonurií ve věku od 5 do 34let. Sledovaný vzorek zahrnuje jak nemocné dosud léčené dietou, tak i ty, kteří z vlastního rozhodnutí léčbu ukončili.

K posouzení zdravotního stavu byla hmotnost hodnocena podle grafů. Jako obézní byli hodnoceni pacienti s hmotností vyšší než 97kg nebo s BMI vyšší než 25. Provedená pilotní studie ukazuje na nápadně vysoký výskyt obezity ve skupině nemocných fenylketonurií. Její výskyt je významně vyšší ve srovnání se zdravou populací. Se stoupajícím věkem procento obézních narůstá.

Preventivní opatření by měl být zaměřena do následujících oblastí:

- Snížené množství cukru a sladkých nápojů

- Výchova k pravidelné konzumaci stravy s odpovídající dávkou léčebného přípravku
- Vytvoření receptur s nižším energetickým obsahem
- Dohled nad výživou z hlediska nutričního i estetického

3. LÉČBA FENYLKETONURIE

3.1. Nízkobílkovinná dieta

Vyléčit tuto poruchu v současné době není možné. Poruchu způsobuje odchylka v genetické informaci, kterou nelze opravit. Dieta při fenylketonurii je jednou z nejpřísnějších, pokud jde o výběr potravin. Nemocným fenylketonurií lze podat ve stravě jen tolik bílkovin (a v nich obsaženého Phe²), kolik jsou schopni při látkové přeměně zpracovat, aby se hladina Phe v krvi nezvyšovala.

V praxi to znamená omezit množství přirozených bílkovin asi na 15-20% a zbytek bílkovin (85-80%) podat v léčebných přípravcích. Léčebné přípravky slouží mimo jiné k dodání ostatních aminokyselin potřebných pro vývoj a růst do těla a také k obnově tkání.

Na přípravu dietní stravy je doporučeno limitované množství brambor, rýže, zeleniny a ovoce. Jejich porce musí být omezené, vzhledem k tomu, že o ony jsou zdrojem fenylaminu. Pouze cukry a tuky neobsahují fenylamin, ale při jejich zařazení je nutno přihlídnout k racionálnímu složení jídelníčku dítěte.

3.2. Fenylalanin v potravě

Ve stravě pacienta s fenylketonurií by mělo být pouze tolik fenylalaninu, kolik organismus dokáže zpracovat. Dieta se se stoupajícím věkem uvolňuje, ale určité omezení příjmu bílkoviny je doporučováno po celý život.

² Phe (fenylalanin) = esenciální glukoplastická kyselina, která je součástí bílkovin (tzn. lidské tělo si ji neumí samo vyrobit), bílá krystalická látka, důležitá jako sloučenina k tvorbě neurotransmiterů (přenašeč nervového vzruchu)

Nízkobílkovinná strava má ale i negativní stránky. Je to dieta nefyziologická, která významně omezuje přísun mnoha důležitých látek do těla. Riziko vyplývající z deficitu různých minerálů a stopových prvků.

Dietní léčba má dvě složky, které mezi sebou úzce souvisí. První složkou je **přirozená strava s nízkým obsahem fenylalaninu**. Množství této potraviny je individuálně stanoveno ošetřujícím lékařem podle osobní tolerance a obsahu Phe v potravinách. Celkový obsah Phe by neměl překročit doporučené množství.

Druhou složkou je **směs aminokyselin bez fenylalaninu** (např. preparát PKU, P-AM). Obsahuje nezbytné aminokyseliny, které není možné přijímat v dostatečném množství v podobě přirozené stravy. Směs je obohacena o řadu vitamínů, minerálů a stopových prvků

3.3. Dieta v dospělosti

Fenylketonurii nelze vyléčit. Porucha a s ní spojený zvláštní typ látkové přeměny doprovázejí člověka po celý život, protože základ poruchy je nezměnitelně zakotven v genetické výbavě.

Dieta s nízkým obsahem fenylalaninu zabrání poškození mozku v dětství, kdy se vytváří základ intelektu, myšlení a řeči. O tom, že účinky vysokých hladin PKU jsou na mozek devastační, není pochyb. Menší jistota ale panuje v otázkách, zda i zralé buňky dospělého člověka jsou vysokou hladinou ohroženy. V této situaci stojí před rozhodnutím většina mladých dospělých s fenylketonurií.

Při jednorázovém porušení diety nedochází ke změnám, které by člověk ihned zaregistroval. Při PKU existuje obava z možného trvalého vlivu vysokých hladin na organismus, především na mozkové buňky.

3.4. Strava dítěte při fenylketonurii

Strava u dítěte s fenylketonurií je specifická po celé období jeho vývoje.

Problémy mohou plynout z potřeby dodržovat dietu, strava se od běžné značně liší a přijetí dítěte kolektivem a rodinou hraje v tomto případě primární roli.

3.4.1.Kojenec

V období od dokončeného 5. měsíce věku je doporučeno přecházet na pestrou a smíšenou stravu. Strava je podávána 5x-6x denně. Dvě dávky léčebného přípravku (Analog LCP, PKU 1mix) postupně nahrazujeme zeleninovým a ovocným příkrmem. Přírodní ovocné šťávy je možné podávat již od ukončeného 3 měsíce věku, nejlépe mezi jídly. Obilninové kaše jsou vysokým zdrojem Phe, proto nejsou pro dítě vhodné. V omezeném množství s ohledem k předepsanému množství Phe je možno zařadit instantní rýžové kaše (Milupa).

3.4.2.Batole, Předškolní věk

Při zabezpečení dietní stravy PKU od 1 roku věku dítěte je potřeba uplatňovat následující základní doporučení (METABOLIK,2003_2), které jsou z psychologického hlediska velmi důležité a významné. Pokud se nám podaří je zvládnout již v tomto věkovém období, je možno se vyvarovat problémů, které by se mohly projevit v pozdějším věku.

Při sestavování dietního jídelníčku připravujeme pestrá jídla. Pokud si dítě navykne na různé nové pokrmy, stanou se pro něho zajímavými. Tím se zabrání velké vybíravosti v jídle, obzvláště pak ve starším věku. Jednotvárnost jídel může vést k nevyváženému poměru v příjmu některých živin.

Při servírování jídla je důležitý jeho vzhled. Vkusně a dobře naservírované jídlo zaujme dítě již na první pohled.

Dítě zásadně nikdy nenutíme do jídla. Násilnou formou bychom u něho mohli vytvořit pocit nechutenství. Jeho stravovací a chuťové zvyklosti se mění v každém věkovém období bez ohledu na to, zda má či nemá určenou dietu. Ve většině případů si dítě postupem času zvykne na jídla, která mu dříve nechutnala.

Velmi důležité a účelné je, aby rodina jedla společně u jednoho stolu. Podávaná jídla u ostatních členů rodiny, která jsou u dítěte s PKU nevhodná, zásadně nikdy neskrýváme. Velkou chybou je, když rodiče začnou dítě s fenylketonurií litovat, a proto jedí svá jídla potají. Dítě s PKU dietou se musí naučit přijmout svou odlišnou stravu. Nemělo by ho překvapit a lákat stravování rodiny či jeho vrstevníků při účasti na letních táborech, zimních pobytech, školách v přírodě, sportovních soustředěních apod. Odlišné stravování u dětí s PKU je samozřejmostí.

Do jídelníčku u dítěte s PKU staršího 1 roku si mohou rodiče vybírat recepty z kuchařky Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky nebo si mohou dle vlastní tvořivosti a nápaditosti zvolit svůj vlastní recept. Strava je podávána minimálně v pěti denních porcích, může být však také zařazena i II. večeře.

Základem stravy je léčebný přípravek. Druh a množství léčebného přípravku je vždy stanoveno a doporučeno lékařem individuálně s ohledem k potřebám dítěte. Ten by měl být podáván vždy po jídle ve třech až pěti denních dávkách a měl by být konzumován v příslušné koncentraci ředění. Velmi nevýhodné ze zdravotního hlediska je, když jsou tyto přípravky užívány s malým množstvím tekutiny.

Do jídelníčku postupně zařazujeme a dítě navykáme na nízkobílkovinné pečivo a těstoviny PKU, které by se měly stát nedílnou součástí jeho stravy pro zajištění dostatečného příjmu energie.

Pitný režim je rovněž důležitý, a proto je potřeba zařazovat vhodné druhy nápojů. Osvědčilo se podávat ovocný mírně slazený čaj, ředěnou ovocnou šťávu, čistou neperlivou vodu. Nevýhodné jsou přeslazené nápoje (Fanta, Sprite, Cola apod.) Po jejich konzumaci může dítě špatně přijímat stravu a může inklinovat k rozvoji obezity. Nápojům označeným light se vyhýbáme z důvodu neuvedeného množství obsahu aspartamu, který je zdrojem aminokyseliny fenylalaninu.

Důležité je také kontrolovat přiměřené zařazování cukrovinek do jídelníčku. Jejich vyšší konzumace může přispívat, k nechutenství hlavních jídel, dále k rozvoji obezity a vyšší kazivosti zubů.

Při podávání oběda není důležité, aby dítě snědlo polévku a hlavní jídlo. V tomto věkovém období stačí, pokud si dítě vybere jeden druh jídla. Polévka může být

doplněna nízkobílkovinným pečivem a může tak dítěti zajistit plnohodnotnou stravu.

3.4.3.Dítě školního věku

Výživa dětí ve školním věku má své zákonitosti a potřeby v příjmu energie základních živin a dalších minerálních látek pro správný zdravý růst a vývoj.

Děti s fenylketonurií se začínají v tomto období stravovat i mimo domov, proto je velmi důležité vést k samostatnosti při rozhodování zvolení vhodného pokrmu. Získávat nové znalosti může dítě prostřednictvím internetu, na setkání rodin dětí s PKU a také v edukačních kurzech, které pořádá Dětská klinika FKN Vinohrady.

Jídelníček je rozložen do třech hlavních částí, převažují nízkobílkovinné potraviny. Zařazení snídaně do jídelníčku dětí zdravých, i dětí s PKU je nezbytnou součástí zdravého stravování. Dostatečný pitný režim by měl být samozřejmostí.

4. DÍTĚ S FENYLKETONURIÍ V MATEŘSKÉ ŠKOLE

4.1. Úloha výživy v životě dítěte

VÁGNEROVÁ (1999, str. 229) uvádí, že potřeba potravy patří mezi základní biologické potřeby. Slouží pudu sebezáchovy, člověk musí jíst přinejmenším proto, aby se udržel naživu. Na druhé straně platí, že i tato pudová potřeba, stejně jako většina ostatních, je podmíněna psychosociálně.

FRAŇKOVÁ(2000,str. 9) se zmiňuje o tom, že *„jídlo nás provází od početí až po poslední dny života. Nejprve se vyvíjející embryo a plod přijímá potřebné živiny a látky, nezbytné pro vývoj organismu, prostřednictvím matky. Po narození je dítě ještě dlouho závislé na mateřském mléce (nebo jeho náhradě) a na osobách, které mu jídlo podávají“*. Postupem času se dítě osamostatňuje. Je schopno kontrolovat kvalitu a základní vlastnosti jídla. Jak dítě roste, učí se přesněji kontrolovat svůj příjem potravy a samo se účastní při výběru jídla i jeho přípravě. Učí se základním

návykům při jídle, stolování atd. Jídlo se pro dítě postupně stává víc než jen pouze biologickou potřebou. Uspokojuje jeho emoční a psychosociální potřeby.

Dospělý člověk vnímá jídlo jako prostředek k upevňování sociálních vazeb, zapojuje ji do pracovní činnosti, rekreace, volí její složení pro upevnění životního stylu, při náročných situacích jako je nemoc, stres či únava.

Stárnoucí člověk se postupně stává závislým na druhých i v oblasti stravování. Chutě již nejsou tolik výrazné, starší člověk již nemá takovou možnost rozhodovat o svém jídelníčku, ať už z důvodů ekonomických, zdravotních či jiných. Úmrtí v naší kultuře znamená konec svazku jídla s jedincem.

4.2. Přístup dítěte k jídlu

Podle VÁGNEROVÉ (1999, str. 57) „*nemoc lze považovat za odchylku biologickou, ale i za určitý druh sociální deviace. Rozlišení zdraví a nemoci není tak jednoduché, jak by se na první pohled zdálo. Kromě medicínského hlediska bývá kategorie nemoci spoluurčována i sociálně. Postoj k vlastní chorobě může v různé míře ovlivňovat vývoj identity člověka. Projevuje se v tom, jak přijímá nebo nepřijímá roli nemocného.*“ Nemoc není pouze záležitostí jedince, ale ovlivňuje také celou rodinu. Pod vlivem choroby se mění i role a vztahy jednotlivých členů, někdy i styl života takto postižené rodiny, jejich hodnoty atd.

VÁGNEROVÁ (1999, str.73) tvrdí, že: „*jakékoliv dlouhodobé onemocnění představuje pro dítě zatížení pro celý organismus dítěte, tedy i pro jeho psychiku. Psychická reakce na nemoc závisí na dispozicích dítěte a jeho vývojové úrovni, dále také na reakcích prostředí, ve kterých dítě žije. Podle toho si dítě utváří své vlastní hodnoty.*“

Reakce rodiny, zejména rodičů a osob, se kterými dítě přichází nejvíce do styku, ovlivní pohled dítěte na celkovou situaci. U rodin dětí s fenylketonurií zpráva o zdravotní indikaci přichází ihned po porodu dítěte. Zpočátku se rodinní příslušníci

cítí většinou zaskočení (s výjimkou těch, u kterých bylo genetickými testy zjištěno přenašečství pro fenylylketonurii či těch, kteří PKU sami mají, a s touto variantou bylo tehdy nutno počítat.) KERROVÁ (1997, str. 7) uvádí, že „*všechny děti přece potřebují totéž- citovou náklonost, zábavu, podněty a samozřejmě každodenní péči, jako je strava, oblečení a bydlení. Vyjádřeno jedním slovem- děti potřebují lásku.*“ Děti s omezením ji potřebují právě tak jako jiné, zdravé děti. „*Jsou především dětmi, teprve až potom dětmi s určitým problémem. Jeho specifické potřeby vyžadují specifický rodičovský přístup.*“ Pro rodiny dětí s fenylylketonurií existují u nás v současnosti tři specializovaná pracoviště, s kterými spolupracují nemocnice po celé republice. Po narození jsou rodiče pro více informací odkázáni na jedno z nich, kde dítě zahajuje léčbu. Jsou zde seznámeni s dopady nemoci, pokud by nebyla dodržována dietní omezení a pravidelně kontrolování odběry krve, zda je hladina Phe v normě.

Rodiče by se měli snažit již od mala vést dítě k tomu, aby neporušovalo dietní omezení, neboť v dětském věku, kdy se vyvíjí mozek, má nedodržování diety největší důsledky, Pro dítě bývá mnohdy těžké pochopit, proč toto jídlo ostatní děti mohou a ono ne. Vysvětlení od rodičů a přísný dohled jak ze strany rodiny i pedagogů (hlavně v mateřské škole), bývá nejdůležitějším, aby dítě podpořili odolat „běžné“ stravě, která by mu mohla ublížit.

Podle KERROVÉ (1997, str. 83) je nejdůležitější vybudovat u dítěte přirozenou sebeúctu v době, kdy si samo začíná uvědomovat své odlišnosti. Jako podstatné uvádí, že je nutno se vyvarovat přílišného ochraňování dítěte. To by mohlo vést k tomu, že dítě by bylo na rodiči příliš závislé a nedosáhne takových výsledků, jakých by mohlo. Dalším důležitým momentem je poskytovat dítěti svobodu a možnost volby, v našem případě se jedná o spolupráci na přípravě jídelníčku, přípravě a nákupu pokrmů atd.

Dítě by mělo mít pocit, že i přes svá omezení je žádaným a potřebným, ať už se jedná o kamarády v mateřské škole, či pomoc v domácnosti. Potřeba uznání zde hraje velkou roli. S dítětem bychom měli často o dietě mluvit a také připomínat důležitost diety. Dítě s fenylylketonurií by se mělo učit říci ne, pokud mu ostatní lidé nabízejí jídlo, které nesmí, a vysvětlit, proč si nemůže zrovna „tuto“ potravinu vzít

Úkolem rodiče je přesvědčit dítě, že vzdá-li se řady potravin a bude-li dodržovat povolené množství jejich přísunu, získá tak šanci na „normální“ život. Dieta fenylketonurika neznamena zřeknutí se životní kvality, ba naopak je předpokladem pro ni. Dítě s fenylketonurií může sportovat, chodit ven a do mateřské školy, jestliže přijímá svou dietu jako samozřejmost. Dítě s fenylketonurií na první pohled vypadá jako každé jiné dítě, ale bez dodržování každodenní diety by se duševně opožďovalo.

4.3. Přístup učitelky k dítěti s fenylketonurií

FRANĀKOVÁ (2000, str. 142) uvádí, že *„mateřská škola má pro výchovu dětí k životu ve společnosti nepopíratelný význam. Je to důležité zejména v období, kdy dítě přechází na odlišný, tzv. soutěživý životní styl, kdy mají rozhodovat schopnosti jedince, jeho přizpůsobivost a umění prosazovat se, uskutečňovat své požadavky a plány.“*

Jak zdůrazňuje Z. MATĚJČEK (1998), mateřská škola dotvořuje to, na co nestačí samotná rodina. Učitelka, která bude mít ve třídě dítě s touto metabolickou vadou, by měla při nástupu dítěte do mateřské školy znát jeho zdravotní indikaci. Za podstatnou považují dlouhodobou intenzivní spolupráci s rodiči. Pedagog by měl mít o nemoci dítěte co nejvíce informací a dbát na doporučení lékaře i rodičů.

Děti s fenylketonurií musí dodržovat velmi přísná dietní omezení, proto by učitelka měla mít základní povědomí o tom, co tyto děti mohou. Pokud má dítě hlad nebo chuť, měla by matka dodat do mateřské školy takové potraviny a cukrovinky (např. ovoce, zeleninu, nízkobílkovinné sušenky či bonbony), které jsou pro dítě přípustné. Pedagog by měl k dítěti s PKU přistupovat jako ke každému jinému dítěti. Podle mého názoru je potřeba ostatním dětem hravou formou vysvětlit, proč toto dítě nesmí jíst všechna jídla. Dítě s fenylketonurií by nemělo pro svá omezení být nálepkováno, nebo uráženo. Naopak je nutno ho v omezeních podporovat a kontrolovat.

Je na domluvě rodičů s mateřskou školou, jak se dítě bude v zařízení stravovat. Jednou z možností je donášení si do MŠ vlastního jídla, které potom paní kuchařky ohřejí v mikrovlnné troubě. Některé mateřské školy ale také disponují kuchařkou, která je ochotna dietní jídla vařit (ať už se jedná o fenylketonurii či např. celiakii³), potom se stravováním dítěte nemá rodina žádný problém.

4.4. Problémy spojené s pobytem dítěte s fenylketonurií v mateřské škole

VÁGNEROVÁ (1999, str. 95) uvádí, že, *„rozumové zpracování choroby je u dítěte předškolního věku na prelogické úrovni. Hodnocení nemoci je u dítěte v tomto věku nepřesným a iracionálním. Značnou roli v uvědomění si zde hrají na prvním místě rodiče dítěte.“*

Problémem při pobytu v mateřské škole může být malá spolupráce mezi rodiči a mateřskou školou a také malá vstřícnost od ředitelství MŠ. Často je důležité vyhovět požadavkům rodičů, ať už se jedná o možnost donášky a uchování jídla v MŠ, či najmutí nebo zaškolení kuchařky, která dietní stravu bude připravovat, nebo přípravu speciálního balíčku pro dítě s PKU, např. pokud je ve školce Mikuláš atd.

Obtížným může být také začlenění dítěte s PKU (např. stejně jako dětí, které jsou integrované). Děti poznají, že něco není v pořádku a mohou dítě s dietou odmítnout. Zde ale hraje důležitou roli učitelka, která pomáhá budovat vztahy mezi dětmi a vytvářet u nich toleranci a empatii. Podle VÁGNEROVÉ a kol. (2004, str. 15) *„emocionální složka postoje k nemocným má často ambivalentní charakter, osahuje jak pozitivní, tak negativní citové prožitky. Příčinou je fakt, že defekt či nemoc jsou hodnocené z obecného hlediska jako něco nežádoucího. Takto postižení jedinci jsou předmětem soucitu, protože jsou to lidé, kteří měli smůlu.“* Naštěstí fenylketonurie kromě přísných dietních omezení, pokud je dodržována dieta, dítě nijak neomezuje, a proto se takové dítě může normálně začlenit do běžné společnosti.

³ Celiakie= chronické onemocnění tenkého střeva, způsobené citlivostí na lepek, který je obsažen ve většině druhů obilí

II. PRAKTICKÁ ČÁST

1. PROJEKT

V praktické části budou zpracovány případové studie dvou nezletilých děvčat s fenylketonurií, které jsou umístěny v pěstounské rodině. Tyto dívky jsou mými nevlastními sestrami. Analýza bude provedena z dokumentů pedagogicko-psychologické poradny Příbram, lékařských zpráv z Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Ústavu dědičných metabolických poruch, zpráv z kojeneckého ústavu a také z psychologických posudků. Tato analýza bude doplněna o poznatky provedené metodou zúčastněného pozorování a zkušenostmi při setkání s dětmi. Dále budou provedeny rozhovory s matkou dívek, s dívkami samotnými a paní učitelkou MŠ Jungmanovy v Příbrami.

2. VÝCHODISKA ŠETŘENÍ

V praktické části budu vycházet z vlastní zkušeností, které jsem získala prostřednictvím svých dvou sester. Jako přímý účastník soužití s dětmi s fenylketonurií zhodnotím přínosy i „problémy“ dětí, které mají fenylketonurií a také jejich rodičů, pokusím se nahlédnout do problémů s výchovou, stravováním atd. Budu se také opírat o své zážitky s prací s dětmi s PKU, neboť o letních prázdninách působím jako vedoucí Letního dětského ozdraveného pobytu pro děti s fenylketonurií. Při fenylketonurii se při včasné zahájení léčby a dodržování striktní diety předchází poškození CNS. Ověřím si tedy, zda u obou dívek byla dieta hned po narození dodržována. Ve výzkumu budu vycházet z toho, že každé dítě má právo na plnohodnotný zdravý vývoj, v tomto případě na podávání léčebných přípravků a dodržování dietních omezení. V práci budu porovnávat psychologický i zdravotní stav obou děvčat s ohledem na pobyt v kojeneckém ústavu a léčebný režim. Především se zaměřím na problémy s výchovou dívek, přijetí dětí s PKU do rodinného prostředí a prostředí mateřské školy.

3. CÍL PRÁCE A VÝZKUMNÉ OTÁZKY

Porucha a s ní spojený zvláštní typ látkové přeměny doprovázejí člověka po celý život, protože základ poruchy je nezměnitelně zakotven v genetické výbavě. Již 50 let je známo, že dieta s nízkým obsahem fenylalaninu zabrání poškození mozku v dětství, kdy se vyvíjí a upevňují nesčetná propojení mozkových buněk, základ pro normální vývoj intelektu, myšlení a řeči.

Za cíl této práce jsem si zvolila ověřit, jakým způsobem může metabolická porucha u dítěte ovlivnit zařazení do mateřské školy a jak probíhá začlenění tohoto dítěte do dětského kolektivu. Dalším cílem bude vytipování výchovných problémů při životě s dítětem s metabolickou vadou a jeho přijetí rodinou.

Při práci budu také vycházet ze zpráv z PPP, psychologických posudků a lékařských zpráv. Práce poukazuje na souvislosti nedodržování diety a problémům, které se v životě dětí s PKU mohou vyskytnout. Ve své práci jsem se zaměřila na otázku pobytu a stravování dětí s fenylketonurií v mateřské škole, na způsob zapojení dítěte s PKU do běžného kolektivu MŠ, a také na problémy s výchovou dětí s tímto omezením.

- *S jakými problémy se setkává dítě s fenylketonurií?*
- *Jaké problémy přináší rodině péče o dítě s fenylketonurií?*
- *Jak vnímá dítě s fenylketonurií učitelka mateřské školy?*

4. VÝBĚR SOUBORU

Pro zpracování výzkumu jsem si vybrala své dvě sestry s fenylketonurií ve věku 6 a 14 let, které jsou vychovávány v pěstounské péči. Dívky nejsou v příbuzenském vztahu, každá má jinou biologickou matku. Obě dívky byly umístěny do kojeneckého ústavu na žádost biologických matek a po krátkém pobytu umístěny do pěstounské péče. Rozhovory budou zpracovány s pěstounkou, mou matkou, která děti již od útlého věku vychovává a pečuje o ně. Rozhovory povedu také s dívkami

samotnými. Další rozhovor bude proveden s učitelkou MŠ, která má nyní mladší Vanesu ve své třídě.

5. ZPRACOVÁNÍ DAT

K zpracování práce bude použit kvalitativní výzkum založený na analýze dokumentů, doplněný rozhovory a kazuistikou. Využiji možnosti porovnávat psychický i zdravotní stav obou dívek v časovém rozmezí od roku 1998 do roku 2012. Se souhlasem mé matky bude provedena analýza dokumentů, které poskytla. Jedná se o zprávy z PPP Příbram, psychologické posudky a lékařské zprávy FK NV Praha, z Ústavu pro dědičné metabolické poruchy a také neurologické lékařské zprávy.

Bude použita také metoda zúčastněného pozorování, neboť výše zmíněná pěstounka je má biologická matka, s dívkami jsem tedy velmi často v kontaktu. Práci tedy zaměřuji na své nevlastní sestry. S pěstounkou provedu nestandardizovaný rozhovor, kde se zaměřím na otázky, které se týkají péče o děti s fenylketonurií. Dále oslovím také učitelku v MŠ Jungmanově v Příbrami, kam dochází nezletilá Vanesa již čtvrtým rokem. Realizuji také rozhovor s oběma dívkami, kde se zaměřím na jejich vnímání nemoci a přístup k ní.

Práci si rozdělím na tři části. V první budu na sestry nahlížet z pohledu institucí, využiji zde lékařských zpráv a zpráv z PPP. Bude zde chronologicky sestavený náhled na vývoj dívek. V další části budou zpracované rozhovory s dívkami, matkou dívek a p. učitelkou MŠ. Také nastíním vlastní zkušenosti v životě s dětmi s fenylketonurií. Poslední část bude věnována případovým studiím, kde ve kterých shrnu celou situaci a pokusím se odpovědět na výzkumné otázky práce.

6. VÝZKUMNÁ ČÁST

Problematikou fenylketonurie jsem se začala více zabývat na střední škole, kde jsem na toto téma zpracovávala povinnou závěrečnou práci. Problematika mě zaujala natolik, že se stala i tématem této práce.

Denisa a Vanesa byly umístěny krátce po narození do kojeneckých ústavů. Z nich byly ve věku 1,5 roku a 1 roku předány do pěstounské péče. Naše rodina je po celou dobu pobytu dívek u rodiny pod dohledem Městského úřadu Příbram. Příchod Denisy do naší rodiny pro mě znamenal nového sourozence do rodiny. V té době jsem byla ve věku 9 let jako jediné dítě své matky. Jelikož matka již nemohla mít další dítě, ráda jsem přijala i tuto „náhradní formu“. Její dieta i další omezení dle mého názoru zcela ovlivnila chod naší rodiny. Snažila jsem se matce s Denisou pomáhat, začátky byly opravdu těžké, neboť sestra po pobytu v nemocnicích a dětském domově neměla vytvořené žádné návyky, ani nebyla vytvořena řeč či lokomoční dovednosti. Hodně jsem se zajímala i o dietní stravu, některé pokrmy jsem dokonce jedla společně se sestrou a motivovala ji tak k jídlu. Myslím, že naučit se vařit dietní stravu bylo pro matku na počátku obtížné, problém je zde s přesným vážením stravy a používání náhradních složek potravin. Postupem času se stala Denisa opravdovým článkem naší rodiny a já jsem si k ní vytvořila vřelý vztah. Naše rodina se několikrát ročně zúčastňovala a nadále zúčastňuje také pobytů pro rodiny s dětmi s PKU, které byly pro mě velice přínosné, ať už kvůli setkávání se s dětmi s PKU nebo odbornými přednáškami. Celý pobyt byl vždy doplněn programem pro děti.

Na střední škole jsem si fenylketonurii zvolila jako téma své ročníkové práce a ještě více jsem začala hloubat nad problémem fenylketonurie. V té době se naše rodina dozvěděla o možnosti vzít si do pěstounské péče ještě jedno dítě s PKU. To nám bylo sděleno na klinice v Praze, kam rodiče s dívkami dojíždějí na pravidelné kontroly a odběry krve. Jeli jsme se tedy na děvčátko podívat a všichni jsme se shodli, že rádi pomůžeme dalšímu dítěti s fenylketonurií, neboť už zvládáme péči a složitou přípravu stravy o dítě s touto metabolickou poruchou. A tak do naší rodiny přibyla Vanesa. Vanesa se zatím podle mého názoru vyvíjí bez větších problémů, jako problematickou vidím pouze její dětskou touhu ochutnávat běžnou stravu, což

jí samozřejmě škodí a tento problém nenastává jen v prostředí domova, ale i v mateřské škole a na návštěvách u příbuzných. Tuto sice podle mého názoru lze řešit pouze domluvou, neboť i pro mě je těžké vžít se do pocitu, že nemohu jako dítě ochutnat vše, na co mám chuť.

U Denisy se postupně začaly objevovat poškození, která vznikla v důsledku nedodržování diety po narození. To myslím bylo pro naši rodinu opravdu těžké. Odmítání jídla a aminokyselinového přípravku bylo doprovázeno záchvaty agresivity a bezdůvodného vzteku. Toto bylo téměř na denním pořádku a vyřešilo se to až návštěvou neurologie a nasazením antipsychotické léčby. Jako rodina jsme se snažili Denisu pochopit, snažili jsme se jí pomáhat a tento problém nás jistě stmelil ještě více dohromady. I z tohoto důvodu jsem se rozhodla pro další vzdělávání v oblasti speciální pedagogiky.

6.1. Dítě z pohledu institucí

6.1.1. Psychologické posudky, lékařské zprávy Denisa, roky 1998-2011

Denisa se narodila dne 30. 1. 1998 ve městě Vansdorf. Po spontánním porodu byl pomocí novorozeneckého screeningové vyšetření prokázán pozitivní test na Fenylketonurii. Biologická matka Martina (nar. 1977) byla poučena o důležitosti dodržování přísné diety. Následujících 9 měsíců žila Denisa se svou biologickou matkou. Za tuto dobu byla několikrát hospitalizována v FNKV pro koliku a nauseu, vždy byly prokázány neuspokojivé hladiny fenylalaninu v krvi- matka tedy zřejmě nedodržovala dietní zásady, které jsou v tomto věku nejdůležitější a porušování diety vede k závažným poškozením mozku.

Matka se s dívkou hodně stěhovala, žila po různých zařízeních i ubytovnách, dítě dávala na hlídání různým osobám nebo jej nechávala zcela bez dozoru. V září 1998 matka nechala dítě zcela samotné na vrátnici ubytovny, kde v tu dobu bydlela. Dítě bylo nedostatečně oblečené a hladové, proto vrátný zavolal na sociální úřad, kde si dítě převzala sociální pracovnice a dívka byla převezena

do nemocnice k hospitalizaci pro neuspokojivý zdravotní stav a vysoké hladiny Phe v krvi.

Toho měsíce byla Denisa přijata do Dětského domova v Kamenici nad Lipou. Přechod na dietní stravu byl pro dívku velice těžký, nebyla na tento režim zvyklá, a proto odmítala potravu. V prosinci 1998 byla hospitalizována ve FNKV ke kompenzaci stavu hladiny Phe, lékaři také řešili problémy s přijímáním jídla. Dívka také odmítala pít aminokyselinový přípravek, který fenylketonurikům nahrazuje příjem bílkoviny bez fenylalaninu. V únoru roku 1999 byla Denisa opět hospitalizována pro dlouhodobě neuspokojující hodnoty fenylalaninu v krvi. Tato hospitalizace trvala jeden měsíc. Dívka zde byla vyšetřena i z psychologického hlediska (aktuální chronologický věk- 44týdnů): chování a psychomotorický vývoj tehdy odpovídal 44 týdnům v oblasti hrubé motoriky, 40 týdnům v oblasti adaptivity a jemné motoriky, 32 týdnům v oblasti řeči a sociálního chování. Byla zde zjištěna citová deprivace bez silnějších podnětů, na jejichž základě by se intelekt mohl rozvíjet. Během hospitalizace byla upravována dieta, podařilo se překonat i odmítání jídla.(viz.příloha č.1).

Biologická matka Denisy se o převoz dítěte do dětského domova nijak nezajímala, pouze dvakrát zavolala a pak spolupráce s dětským domovem zcela ustala.

12. 7. 1999 je Denisa propuštěna z Dětského domova do pěstounské péče. Denisa opouští dětský domov bez větších známek v pokroku ve vývoji v oblasti motoriky, řeči i sociálního chování. Je zcela závislá na pomoci druhých. Pohybuje se pouze lezením po čtyřech, zcela opožděn je zde i řečový vývoj, dívka pouze žvatlá. Nerozumí mluvené řeči, nereaguje na své jméno. Jemná motorika je také opožděna, neumí se sama najíst, úchop předmětů odpovídá novorozenci. Zcela chybí hygienické návyky. Na dívce již lze vypočítat odlišnost v mentální úrovni. Je zde také patrná celková deprivace v důsledku pobytu v dětském domově a dlouhodobé hospitalizace v nemocnici.

Při převzetí jsou pěstouni dívky, moji rodiče, (Marie, nar. 1967, a Jiří nar. 1964) seznámeni s léčebným režimem a zdravotním stavem dívky. Nutný je přísný dohled nad dodržováním stravy, vypočítávání jídelníčku i pravidelné kontroly ve FNKV v Praze. 6. 1. 2000 je svěřena mým rodičům Denisa do pěstounské péče.

V nové rodině prospívá dívka dobře. Adaptace na změnu prostředí proběhla bez větších problémů, dívka spontánně navázala vztah s naší rodinou s okolním příbuzenstvem. Postupem času si Denisa vytváří silnou fixaci k mé matce a začíná dělat pokroky ve všech oblastech psychomotoriky. Začíná také diferencovat cizí osoby od blízkých. Matka se dceři hodně věnuje a snaží se rozvíjet všechny osobnostní složky. Denisa brzy potravu i aminokyselinové přípravky dobře přijímá, učí se základním sebeobslužným i hygienickým návykům. Od propuštění z dětského domova netrpěla žádnou těžší nemocí a dokonce přibrala na váze.

V roce 2002 je Denisa vyšetřena neurologem. V té době dochází na 3hodiny denně do mateřské školy, zde má mírné adaptační potíže, dále problémy s udržením pozornosti a agresivitou. Vyšetření prokázalo negativistické chování, neochotu spolupracovat a také malou slovní zásobu. Z řeči je patrná výrazná dyslalie. Potvrzena je také hyperaktivita. Dívka byla neuroložkou doporučena na vyšetření v PPP s eventuálním umístěním do speciální mateřské školy. (viz. příloha č. 2)

Na návrh pěstounů, mých rodičů, je v roce 2003 zbavena biologická matka Martina rodičovské zodpovědnosti k Denise. Biologická matka se na soudní líčení nedostavila, ani neprojevila žádný zájem o nezletilou Denisu, a proto rozhodl ve prospěch pěstounů. V témž roce je sestra vyšetřena u psychologa při FNKV. Vyšetření potvrzuje hyperaktivitu, silnou fixaci na matku. Patrný je také odpor k nemocničnímu prostředí. Doporučuje návštěvy logopeda a spolupráci s PPP. (viz. příloha č. 3)

V roce 2004 je sestra na návrh PPP Příbram a také neurologického vyšetření přeřazena do speciální mateřské školy. „*U dívky je prokázán syndrom ADHD, poruchy soustředěnosti, koordinace pohybů, značná dyslalie. Je také nutná speciálně-pedagogická péče.*“ (viz. příloha č.4)

V mateřské škole pracuje s dětmi logoped, Denisa také dochází na cvičení pro rozvoj grafomotoriky, v rámci MŠ také absolvuje arteterapii. Pro celkovou opožděnost ve vývoji je rozhodnuto o odkladu školní docházky. Za rok se matka

se rozhoduje pro zápis na Waldorfskou základní školu, ve které je ve třídách volnější režim, který se zdá pro dítě trpící ADHD vhodnější. U Denisy je již vymezena laterálníita na pravou ruku. Řeč se postupně zlepšuje. V roce 2005 Denisa nastupuje do základního vzdělání na Waldorfské škole v Příbrami.

Roku 2006 je sestra vyšetřena psychologem FNKV. *„Aktuální úroveň rozumových schopností je definována jako velice nerovnoměrná na hranici podprůměru a pásma defektu. U nezletilé je patrný psychomotorický neklid, dívka špatně spolupracuje. V tomto období se objevují i zvýšené hladiny Phe. Nezletilá vyžaduje u vyšetření přítomnost pěstounky. Verbální projev není příliš bohatý. Vizuomotorická koordinace v oblasti grafomotoriky je opožděná, kresba lidské postavy i obkreslování obrazců na úrovni hranice pásma podprůměru a defektu. Rozumové schopnosti dle testu Terman-Merrill odpovídají věku asi 6 let, IQ= 68 tzn. hranice pásma podprůměru a defektu. Pěstounce je doporučeno zvážení změny typu vzdělávání nezletilé s ohledem na její mentální úroveň. Nezletilá projevuje vzdor a agresi při přípravě do školy a v momentech kdy má konat úkony, o které nemá zájem. Zpráva PPP Příbram potvrzuje celkové oslabení CNS- nezletilá se snadno unaví, má obtíže v oblasti koncentrace pozornosti, velký psychomotorický neklid, nižší úroveň frustrační tolerance. Porušena je i struktura zrakové a sluchové percepce.“ (viz. příloha č. 5)*

V roce 2007 je Denisa vyšetřena na doporučení pediatra pro poruchy chování klinickým psychologem ve FN MOTOL. Ten uvádí pro vyšetření tento závěr: *„nerovnoměrný vývoj schopností- názorové, abstraktně vizuální intelektové výkon v pásmu slabšího průměru, verbální schopnosti slabě průměrné až v pásmu mentální retardace, oslabena je aktivní řeč, verbální paměť i porozumění. Dále v kognitivním profilu výrazná poruchy pozornosti s hyperaktivitou, poruchami chování a oslabením paměťových schopností, grafomotorická dyspraxie.“ (viz. příloha č. 6)*

V roce 2008 je nezletilá Denisa na základě doporučení psychologa přijata na vyšetření k spánkové EEG monitoraci pro nerovnoměrný vývoj schopností, verbální schopnosti v pásmu mentální retardace a pro ADHD.

V roce 2009 je u dívky provedeno zdravotní posouzení stupně závislosti, které nezletilou zařazuje do II. stupně. Matka na základě doporučení PPP uvažuje o

změně vzdělávacího systému. Úroveň intelektuálních rozumových schopností je v této době rozložena v pásmu lehké mentální retardace ve sféře verbálně produktivní i názorové. Na základě tohoto vyšetření matka žádá o přeřazení do speciálního školství.

V roce 2010 nastupuje Denisa na základní školu praktickou v Příbrami. „V tomto roce uvádí matka obtíže s dietou, Denisa má poslední rok vysoké hladiny Phe, bere si nevhodné potraviny. Dívka při vyšetření u psychologa porušování diety přiznává, na potravinu má chuť a tak si ji vezme. Nezletilá navazuje kontakt přes kresbu, slovní zásoba je chudá. Pozornost dívky je kolísavá, patrný pohybový neklid, nutno povzbuzovat a chválit. Intelektová zkouška zobrazuje celkovou úroveň intelektu v pásmu lehké mentální retardace (IQ= 59, mentální věk 6 let a 10 měsíců, chronologický věk 12 let a 6 měsíců). Kresba postavy se pohybuje okolo mentálního věku 7 let. Pěstounce je doporučena rodinná terapie.“(viz.příloha č. 7)

Po přeřazení do ZŠ Praktické Příbram nastává zlepšení. V lednu 2011 je Denisa vyšetřena u neurologa pro záchvaty bezdůvodného vzteku. Z toho důvodu je nasazena léčba antipsychotiky. Ve škole se objevují problémy se sociálním chováním, děti si jí často vybírají jako terč kvůli dietnímu omezení a chybějícím zubům. Zde nastává postupné zlepšení, Denisa dovolí stomatologům ošetření a chybějící zuby, které byly zničeny kvůli pití užívání aminokyselinového přípravku, si nechá nahradit umělými.

V současné době se u sestry objevují potíže s matematickými operacemi, matka se domnívá, že Denisa dosáhla hranice svých možností, lze předpokládat určité dyskalkulické rysy. Dívka reaguje občasnými záchvaty vzteku, nerada se připravuje do školy, často se vymlouvá na nemoc nebo bolest. Denisa je nejraději v prostředí domova, nerada se stýká s blízkými příbuznými, nemá žádné stálé mimoškolní aktivity.

6.1.2. Psychologické posudky, lékařské zprávy Vanesa, roky 2005- 2011

Vanesa se narodila ve 34. týdnu těhotenství dne 16. 7. 2005 v Teplicích. Byla třetím dítětem matky Martiny (nar. 1976), po porodu byl prokázán pozitivní test na fenylketonurii. Jako další se prokázal poporodní abstinenční syndrom, matka drogově závislá na heroinu. Dále u matky i dítěte hepatitida typu C. Biologická matka nastupuje po porodu k výkonu trestu k odnětí svobody na dobu dvanácti let, dítě na základě soudního rozhodnutí umístěno do Kojeneckého ústavu Teplice.

V kojeneckém ústavu měla Vanesa skvělou péči, na starost dostala dívku jedna sestra, která se o ni starala po celou dobu jejího pobytu v KÚ, absolvovala s Vanesou všechna kontrolní vyšetření v FNKV v Praze, vždy s dobrými výsledky. Strava byla kontrolována nutriční terapeutkou. Propouštěcí zpráva (viz.příloha č.8) uvádí: „, *psychologické vyšetření : aktuální úroveň při plné korekci nedonošenosti odpovídá normě. Motoricky šikovná, vitální, na podněty reaguje. Má ráda sociální kontakt, převažuje pozitivní emoční ladění.*“

Dne 10. 7. 2006 byla Vanesa propuštěna do pěstounské péče. Rodina dívku navštěvovala již dva měsíce, než vyřídila veškerou dokumentaci a dívku si mohla odvézt domů. Po příchodu do pěstounské rodiny se dívka vyvíjela normálně, s ohledem na dané genetické dispozice, bez jakýkoliv známek poruchy intelektu či dalších defektů.

V roce 2008 byla u dívky zahájena léčba HCV infekce (vertikální přenos). Psychomotorický vývoj odpovídal věku. V tomto roce také nastoupila do mateřské školy. Socializace proběhla bez větších problémů.

V roce 2010 žádá matka ve spolupráci s pediatrem o odklad školní docházky pro malý vzrůst dívky, který je způsoben oslabením organismu v důsledku HCV infekce. Dalším důvodem byla fenylketonurie a dodržování dietního režimu. Odklad je povolen.

V roce 2011 byla sestra vyšetřena ve FNKV psychologem. Lékařská zpráva z vyšetření, které je zaměřeno na zhodnocení aktuálního psychomotorického

vývoje dítěte. Zpráva uvádí tyto závěry: „*Stanford-Binetova inteligenční škála zobrazuje aktuální úroveň intelektu v pásmu podprůměru (mentální věk 5 let, chronologický věk 5 let 8 měsíců). Grafický projev odpovídá mentálnímu věku 4 roky, v testu obkreslování zvládá kruh a křížek. Při kresbě rodiny probandka vyjadřuje těsné vztahy, klíčovou osobu se jeví matka. Lateralita se jeví jako méně vyhraněná, dominance oka je neurčitá.*“

Pro nevyhraněnost laterality navštěvuje Vanesa s matkou kurz grafomotoriky. Dále dochází do logopedické ordinace. Dívka navštěvuje taneční kroužek a zajímá se o hudbu.

V roce 2012 byla Vanesa přijata do základní školní docházky na základě úspěšného zvládnutí zápisu.

6.2. Rozhovory

6.2.1. Rozhovor s matkou dívek

V rozhovoru bych si ráda ověřila, jak vnímá rodina (matka) metabolickou poruchu mých sester. V otázkách budu zjišťovat, jak zvládla problematiku nemoci, jestli pro ni bylo obtížné připravovat dietu a jakým způsobem získává o nemoci další informace. Také se zaměřím na umístění dívek do prostředí MŠ. Otázky zaměřím do těchto okruhů:

- ✓ Přijetí dítě s fenylketonurií do rodiny
- ✓ Péče a výchova dítěte s fenylketonurií
- ✓ Dítě s PKU v mateřské škole

Otázka č. 1 – Jak ti bylo, když jste se dozvěděli o tom, že dítě, které si chcete vzít domů, má metabolickou vadu?

O děťátko jsme měli zažádáno asi tři roky, než se nám ozvali z NRP z Kolína. Když jsme se to dozvěděli, vyrazili jsme hned druhý den, abychom se co nejdříve

dozvěděli. Ještě musím říct, že jsme zpočátku měli zažádáno o adopci, ale bylo nám řečeno, že je dětí nedostatek a my že už máme jedno dítě vlastní, tak jestli by pro nás nebylo lepší žádat o pěstounskou péči. Proto jsme souhlasili a čekali.

Po příjezdu nás začali seznamovat s Deniskou. Ukázali nám jí na fotce a začali nám popisovat potíže jaké má a vůbec jaká je. A že by nutně potřebovala pomoci, protože péče o ní je pro dětský domov velice náročná, tak že pro ni hledají rodinu. Když nám sdělili její diagnózu, vůbec jsem netušila, o co jde, nikdy jsem tento termín neslyšela. Jen se mi v paměti vynořilo, že jsem četla na etiketě nějaké potraviny Nevhodné pro nemocné fenylketonurií. To je vše co jsem o nemoci věděla. Ale slíbili jsme, že se na holčičku dojedeme podívat.

Jaké jste měli pocity při příjezdu do dětského domova? Ještě dříve než jsme Denisku navštívili, zajeli se si do FNKV za paní doktorkou Hejčmanovou, která měla Denisu v péči od narození. Zpočátku bylo vidět, že nám p. Docentka moc nedůvěřuje a že má snad i obavy. Ale podařilo se nám navázat rozhovor, kde jsme se postupně dozvěděli o celé problematice ohledně fenylketonurie. Bylo to pro nás velice poučné a zároveň náročné. Seznámila nás dopodrobna se vznikem tohoto onemocnění, léčbou a nakonec i perspektivou do budoucna pro dítě. Potom nás seznámila i s celou dokumentací Denisy i s tím, že sama doporučila najít pro dítě vhodnou rodinu, která by tolerovala její omezení. No a potom jsme se už rozjeli do Dětského domova, který byl v Kamenici n. Lipou. Deniska byla nádherná okatá holčička, i když na ní bylo vidět, že je trochu opožděná oproti ostatním dětem, které tam byly. Nicméně jsme si jí ihned zamilovali a slíbili si, že uděláme maximum pro to, aby u nás byla co nejdříve. Po příjezdu domů jsem navštívila knihovnu a sháněla všechny dostupné informace, hodně nám pomohli v nemocnici a také nějaké informace jsem našla na internetu. Sháněla jsem informace, kde se dalo, abych věděla co nejvíc. Naučila jsem se propočítávat jídelníček na den, týden atd. Sepsala jsem si základní potraviny a udělala přehled o tom, kolik co obsahuje bílkovin a fenylalaninu. Také jsem si sehnala kontakt na prodejnu, kde nakupujeme pro holky speciální potraviny jako např. chléb, mouku, těstoviny, v těchto výrobcích je nízký obsah bílkovin. Pro potraviny musíme dojíždět do Prahy nebo je objednávat přes internet z Polska od firmy Bezgluten.

Otázka č.2- Co vás přesvědčilo k tomu, abyste přijala do své rodiny dítě s metabolickou vadou?

Jelikož jsem už věděla o rodině, která měla dítě s touto nemocí, a ti vše zvládali dobře. Tak už to pro mě zase takový problém nebyl. Věděla jsem, že Deniska potřebuje pomoc a že by si jí do adopce jen tak nikdo nevzal kvůli jejímu zdravotnímu stavu, a já přece chtěla nějakému dítěti pomoci. Když jsme si pro Denisku jeli, byli jsme myslím výborně připraveni si ji vzít domů.

Otázka č. 3- Jakým způsobem jste sháněla informace o fenyktonurii?

*Jak už jsem řekla, prvotní informace byly od paní doktorky z FNKV v Praze. Potom knihy, výborně se nám osvědčila kuchařka *Vaříme zdravě a chutně pro fenyktonuriky*. A trochu také internet.*

Otázka č. 4-Jaké byly začátky s touto nemocí?

Samozřejmě že začátky byly těžké. Jednak jsme si museli na sebe navzájem zvyknout, Deniska na naši rodinu a my na ni. No a pak také samozřejmě na její dietu. Neuměla například kousat pevnější stravu, to jí bylo 19 měsíců, musela jsem vše zpočátku mixovat a mačkat. Postupně jsem jí dávala do ručičky něco, co by mohla kousat, aby se to naučila. Postupem času jsme konečně přešli i na pevnou stravu. Což trvalo asi rok. Také chvíli odmítala pít aminokyselinové přípravky, ale to jsme brzy vyřešili, začali jsme jí je přidávat do Nutrilonu a jeho dávky postupně ubírali, až je pila zcela samotné.

Otázka č. 5- Jak se Denisa vyvíjela po přijetí do rodiny?

Když jsme si jí přivezli domů, byla na úrovni miminka, asi tak 6. měsíců. Seděla a s potížemi lezla po kolenou. Byla tichá a houpala se v postýlce. Nereagovala na své jméno ani na nějaký jednoduchý pokyn. Neuměla si stoupnout na nohy, jako kdyby je ani neměla. Začali jsme pomalu, po malých krůčcích. Snažili jsme se na ni hodně a často mluvit, zpívala jsem jí písničky, vyprávěla pohádky a často ji oslovovala, učila jsem ji co to je pomazlit se. Potom jsme začali trénovat nožičky, nejdříve v chodítku, potom odrážedlo, moc se jí to líbilo. Jakmile nožky trochu posílily, začali jsme chodit za ruku a kolem nábytku a ve dvou letech se nám podařilo konečně začít chodit.

Otázka č. 6- Jak ji přijala širší rodina?

Rodina ji myslím přijala velmi dobře. Seznámili jsme nejbližší s její diagnózou, kde jsme příliš nezacházeli do podrobností. Přes počáteční rozpaky kolem její diety dnes můžu říci, že vědí vše a je na ně spolehnutí, holky nedostanou nic, co by nemohly.

Otázka č. 7- Vyskytly se někdy nějaké výchovné obtíže, něco s čím jsi si nevěděla rady?

U Denisky jsme kolem třetího roku zaznamenali odmítání všeho. Bylo to ale v mezích normy, aniž bychom museli vyhledávat odbornou pomoc. V předškolním věku se vyskytly problémy například ohledně toho, že odmítala plnit úkoly, které jsme dostali na grafomotorice a logopedii. To ale vlastně přetrvává až do dnešní doby. Jakmile po ní chceme, aby něco udělala do školy, většinou to končí výbuchy vzteku, brekem a touhou osvobodit se od této činnosti.

Otázka č. 8- Co vás inspirovalo k tomu vzít si do pěstounské péče další dítě?

Spíš to byl takový nápad. Měla jsem bohaté zkušenosti s touto nemocí a tak jsem sháněla informace o tom, jestli není ještě nějaké opuštěné dítě v kojeneckém ústavu. Obrátila jsem se na všechny tři metabolická centra, které pečují o děti s touto nemocí. Potom jsem se obrátila i na Fond ohrožených dětí v Praze. Také jsme si uvědomili, že by to bylo i velmi přínosné pro Denisu, která by na dietu nebyla sama a necítila se ostrčena, když by měla sourozence se stejnou diagnózou.

Otázka č. 9- Jak získáváte nové informace o fenylketonurii a výchově těchto dětí?

Před několika lety byl založen Klub dětí s metabolickým onemocněním. To bylo pro nás něco neuvěřitelného. Začali jsme se scházet celé rodiny s dětmi, vyměňovat si rady a zkušenosti. Povídáme si o problémech, ale i o radostech, které s těmito dětmi prožíváme. Nyní se scházíme několikrát do roka. Je to hodně přínosné pro nás i pro děti, které vidí, že nejsou na fenylketonurii samy.

Otázka č. 10- Jakým způsobem jsi žádala o přijetí do MŠ, vyskytly se nějaké obtíže?

*Přijetí do mateřské školy samozřejmě přineslo problémy. Měla jsem vytipováno několik školek. Většinou nás asi viděli jako velkou přítěž, přesto jsem nakonec vybrala. **A jak to bylo se stravováním?** Sice nám s vařením vstříc nevyšli. Viděli to jako obrovský problém, ale bylo mi nakonec dovoleno Denisu do školky dávat, ale s tím, že si budu vše nosit a před obědem si ji odvedu domů. Tak tomu bylo celé tři roky. Potom jsme přestoupili do speciální mateřské školy, tam nám paní ředitelka zařídila vaření obědů. Sepsala jsem vždy jídelníček, přesné rozpisy a gramáž potravin a taky jsem potraviny do kuchyně paní kuchařce donášela. Bylo to dost náročné, ale byla jsem ráda, že Denisa konečně může obědvat s dětmi, že nemusí domů a to jí velmi prospělo. Necítla se už tolik odstrčená, když jídlo měla z velké části odlišné. Zlepšilo se u ní i přijímání stravy. Škoda že to trvalo jen rok a nechodili jsme do této školky už od samého začátku.*

A co u Vanesky ,jaká byla situace? *U Vanesky jsem také žádala o přijetí do této mateřské školy, bohužel jsme se ale nedostali z kapacitních důvodů. A také proto, že jsme neměli žádné doporučení z poradny. Vaneska šla tedy do běžné MŠ. Po zkušenostech s Denisou jsem ji dala do MŠ Jungmannova v Příbrami. Ve školce byli přece jenom s dietou seznámeni a tak si Vanesa nosila svačinky a na oběd chodila domů. Toto jsme praktikovali celý jeden rok. Pak jsem se od jedné z maminek od dětí s PKU dozvěděla, že její dítě do školky nosí jídlo již uvařené a učitelky mu ho ohřívají v mikrovlnné troubě. **Jaké kroky jsi tedy podnikla a byla jsi úspěšná?** Zašla jsem tedy za ředitelkou mateřské školy a vše jí řekla, že bych si přála aby Vaneska nechodila domů před obědem, ale společně s ostatními dětmi. Paní ředitelka mi vyšla vstříc a tak jí s dětmi. Každé ráno si nosíme mističky a svačinku s obědem.*

Otázka č .11- Jak vnímáš přístup pedagogů k dětem s metabolickou vadou?

No, tak paní učitelka ve školce nám vyšla vstříc, hned chtěla vědět, co má ohlídat a co to fenylketonurie vlastně je. Proto jsem jí vytiskla seznam povolených a zakázaných potravin a ty nejdůležitější informace o dietě. Vlastně je škoda, že se ještě žádný takový leták nevydal, aby ho maminky jen daly ve školce nebo ve

škole. Starost je to vždycky větší, třeba když je Mikuláš, tak aby nemělo dítě v balíčku některou ze „zakázaných“ potravin, nebo když dává paní učitelka dětem bonbóny. Paní učitelka také musí dávat pozor, aby si Vaneska nevzala sama něco, na co nesmí, protože na to má chuť, s tím máme teď trošku problém.

Otázka č.12- Uvažovala jsi někdy o tom, jak to s oběma dívkami, které máte v pěstounské péči bude dál? Uvažovala jsem o tom. Teď o tom přemýšlím čím dál tím častěji. Denisa u je ve věku, kdy by se už měla více zajímat o její dietu, bohužel se tak neděje. Jakým způsobem si zajímání se o dietu představuješ? Měla by se zajímat o to, jak si spočítat svůj denní příjem fenylalaninu a sestavovat si vhodný jídelníček Naději vkládám v edukační kurzy, které probíhají ve FNKV, tam vždy skupinka dospívajících dětí, to je 14- 18 letých je přijata na kliniku- tam se jim asi 4 dny věnuje paní doktorka společně s dietní sestrou a pod patronací střední zdravotnické školy se účastní společného vaření dietních jídel, propočtů jídelniček, paní doktorka je také seznamuje se svou nemocí a připravují se na budoucnost. Jaké jsou jejich další životní perspektivy? Co se toho týče, na to v současné době nedokážu dopovědět. Snažím se, aby měly obě co nejlepší dětství, aby žily v milující rodině. Doufám že si vše dobré, co jsme jim dali, ponесou do dalších let, kdy už u nás třeba nebudou. Myslíš si, že se dítě s LMD(lehká mozková dysfunkce), bude schopno v dospělém věku samo postarat o svou dietu? Budu se snažit o to, aby i Deniska, byla co nejlépe vybavena pro svůj další život. Myslím, že potřebuje hlavně praktické znalosti do života, aby se dokázala o sebe sama postarat. Pokud by i to by byl problém, museli bychom se obrátit na nějakou instituci, která má s takovými lidmi zkušenosti, aby nezůstala bez pomoci.

Otázka č. 13- Jak je to s jejich biologickými matkami?

Bohužel biologická matka Denisy se od ní naprosto distancovala. Nikdy se o ní nezajímala, nikdy nepřišla k soudnímu jednání a nikdy se ani neozvala. S ní tedy nemůžeme do budoucna počítat. Co se týče Vanesiny matky, tak ta je ve výkonu trestu na dlouhou řadu let. Zajímá se pouze tím způsobem, že chce posílat fotografie. Jinak se nezajímá ani o její zdravotní stav, ačkoliv jsem jí několikrát psala. Nevím jak se to ale bude vyvíjet, ale zatím to ani tady nevypadá moc dobře.

Otázka č. 14- Jaké máš pocity z toho, když porovnáš Denisy vývoj a vývoj Vanesy, která se vyvíjí relativně „normálně?“

Je jisté, že se vyvíjejí odlišně. Zatímco u Vanesky byl dodržován dietní režim od prvního dne, u Denisy tomu bylo zcela opačně. Bylo na ní vidět opoždění hned při první návštěvě v kojeneckém ústavu. Její vývoj probíhal velmi pomalu, až jsem se někdy bála, že to ani dál nepůjde. Nyní je podle mě ve 14 letech tak na úrovni 10letého dítěte. U Vanesky si nevšímám žádných opoždění, vyvíjí se podle mého názoru stejně jako ostatní děti v kolektivu.

Otázka č. 15- Jaké to tedy je vychovávat dítě s metabolickým onemocněním? Je to hodně náročné, ale už jsme si zvykli. Rozhodli jsme se dát na tuhle cestu s těmito dětmi, tak je chceme provázet do té doby než budou samostatné a přeberou zodpovědnost samy na sebe. To je ale ještě dlouhá cesta. Co ti to vzalo, přineslo? Myslím, že nic tak důležitého jsem neztratila, snad jen některé „přátele“, kteří se na nás dívali jako na nějaké „vyvrhely“, co že jsme to udělali, nikdy nás nepochopili a asi nepochopí. Ale tady se ukázalo, kdo je náš společný přítel a kdo se jen tak tvářil. Naopak ale musím k tomu říct, že díky dietě a holkám jsem potkala i spoustu nových přátel, kteří mají také stejné problémy jako my. S těmi se teď stýkáme, povídáme si, společně si pomáháme a vyměňujeme zkušenosti. Co bys udělala jinak? Jinak bych neudělala nic. Všechno co dělám, dělám s přesvědčením, že je to tak správné. Nikdy jsem zatím ničeho nelitovala. Stane se, že se někdy něco nepodaří, ale vždy se snažím vše urovnat a dát do pořádku. Neměnila bych ani náhodou.

6.2.2. Rozhovor s Denisou

Tento rozhovor povedu se svou sestrou, jejíž intelekt se nachází v pásmu lehké mentální retardace. Cílem bude zjistit, jak přistupuje ke své dietě. Otázky zaměřím do těchto okruhů:

- ✓ Vnímání nemoci

- ✓ Problémy s nemocí
- ✓ Zájmy a aktivity

Otázka č. 1- Víš, jak se jmenuje tvoje nemoc?

Mám nemoc fenylketonurii. Jako to víš, že tvoje nemoc se jmenuje fenylketonurie? Už jsem to hodněkrát slyšela. Naučila jsem se zapaměti, jak se to jmenuje. Nesmím bílkoviny.

Otázka č. 2- Proč myslíš, že máš tuto nemoc?

Nevím, proč mám tuhle nemoc.

Otázka č. 3- Vadí ti, že musíš jíst něco jiného než ostatní? Proč?

Jo vadí mi to. Protože mám chuť na to, co jedí ostatní. Chtěla bych to taky ochutnat.

Otázka č. 4- Máš kvůli dietě nějaké problémy?

Když mám špatný výsledek, tak mě to mrzí a chci se polepšit. Dávám si pozor, abych něco špatného nesnědla, co nesmím. A vadí mi, že si nemůžu v obchodě koupit, co bych si ráda dala. Porušila jsi někdy dietu? Ano, porušila jsem dietu. Měla jsem na něco strašnou chuť. A na co? Na rohlík. Na co ještě? Na čokoládu, zmrzlinu a salám, ten mi nechutnal, byl hnusnej. Jaké si měla výsledky odběru krve, když jsi snědla něco špatného? Měla jsem je špatný, doktorka se zlobila a říkala, že mě nechá v nemocnici, tak jsem se polepšila. Už ho nejím.

Otázka č. 5- Znáš nějaké děti, které mají také fenylketonurii?

Znám hodně. Například Martina, Mišu, Adélku, Simču, Dana a ještě další. Jezdíme na společné pobyty a kamarádíme se spolu. Povídáme si, co komu chutná a co ne. Mají dietu jako já. Jsem ráda, že si povídáme.

Otázka č. 6- Máš ve škole kamarády? Stalo se ti někdy, že se ti děti posmívaly kvůli tomu, že jíš něco jiného? Co říkají děti o tvé dietě?

Mám kamarády ve škole. Někdy se mi děti smály, že mám něco jiného. Co říkají děti o tvé dietě? Myslím, že je to nezajímá.

Otázka č. 6- Co ráda děláš?

Ráda hraju na počítači, dívám se na filmy. Mám ráda Martina Harricha a zpívám. Moc to neumím.

Otázka č. 7- Je tvoje dieta nemoc, nebo ne?

Je to trochu nemoc. Ale musím jíst, jak mám, aby mi nebylo špatně. Musíme taky jezdit k doktorovi, to se mi nelíbí, nemám ráda odběry, to mám vždycky strach.

Proč musíš dietu dodržovat? *Abych měla dobrý výsledek krve.*

Pozn. Tento rozhovor jsem provedla ve dvou dnech, neboť bylo velice obtížné udržet pozornost dívky po tak dlouhou dobu. Při rozhovoru byla neklidná, často se obracela na matku, bylo na ní vidět, že se stydí. Na konci odbíhala od opovědí, říkala, že musí jít spát, nebo na toaletu, vymlouvala se a snažila se jej co nejrychleji ukončit.

6.2.3.Rozhovor s Vanesou

Otázka č. 1- Víš, jak se jmenuje tvoje nemoc?

Moje nemoc je fenylketonurie.

Otázka č. 2- Proč myslíš, že máš tuto nemoc?

Protože jsem asi moc zlobila, tak jsem nemocná.

Otázka č. 3- Vadí ti, že musíš jíst něco jiného než ostatní? Proč?

Moje dietka mi chutná. A děti říkají, že mám lepší jídlo než oni. Máš někdy chuť i na jídlo ostatních? Jo mám, nejraději bych to snědla, ale nechci, chci se uzdravit. Vzala jsi si někdy něco, co jsi nesměla? Ne. To nesmím a nechutnalo by mi to.

Otázka č. 4- Máš kvůli dietě nějaké problémy?

Ne, nemám. Jak si povídáš s kamarády ve školce o dietě? Nic jim nepovídám.

Otázka č. 5- Znáš nějaké děti, které mají také fenylketonurii?

Jo znám, třeba Bětka, Simča a Míša. Potkala jsem je na pobytu.

Otázka č. 6 - Co ráda děláš?

Ráda si hraju s hračkami a dívám se na pohádky. Chodím taky na tancování.

Otázka č. 7- Je tvoje dieta nemoc, nebo ne?

Až budu velká, tak se uzdravím. Ale teď jsem nemocná.

6.2.4. Rozhovor s paní učitelkou MŠ Jungmanova Příbram

Pro tento rozhovor jsem vybrala paní učitelku Ivu Procházkovou, která měla ve své třídě obě sestry. S paní Ivou Procházkovou organizuji Letní ozdravné pobyty pro děti s fenylketonurií (také se zaměřujeme na celiaky). Rozhovor jsem rozdělila do těchto základních okruhů:

- ✓ **Znalost problematiky fenylketonurie učitelky MŠ a ostatních pracovníků**
- ✓ **Začlenění dítěte s fenylketonurií do kolektivu**
- ✓ **Přístup k dítěti s PKU ze strany učitelky**
- ✓ **Problémy s výchovou a vzděláváním dítěte s PKU z pohledu učitelky MŠ**

Otázka č. 1- Jak jste se dozvěděla o fenylketonurii?

O tom, že něco takového existuje, jsem neměla žádné tušení. Věděla jsem o bezlepkové dietě, o té se hodně mluví. O fenylketonurii jsem se dozvěděla, když mi p. ředitelka oznámila, že do mé třídy začne od nového roku chodit Denisa a že je u ní nutné dohlížet na dodržování diety.

Otázka č. 2- Bylo pro vás přijetí dítěte s dietou problémem?

Měla jsem strach, abych Denise nedala něco, co by jí ublížilo. Naštěstí jsme ve spolupráci s matkou a ostatními kolegyněmi všechno zvládly. Jako největší problém jsem vnímala to, že jsem musela pořád hlídat, aby si nevezla něco, co nesmí. Naštěstí Denisa byla hodná a sama si nebrala nic, ale to s Vanesou máme s tím trošku problém. Někdy také nevíme, jestli si dítě potravinu může vzít, když nás přesvědčuje, že ano, ale znáte děti. To pak musíme spolupracovat s rodiči a volat a volat.

Otázka č. 3- Zajímáte se více o problém fenylketonurie?

Vždycky když dostanu do své třídy nějaké dítě s nějakým problémem, snažím se o něm a jeho problému dozvědět co nejvíce. O fenylketonurii jsem si našla nějaké věci na internetu, hodně mi ale pomohla maminka holek, vytiskla mi nějaké informace a sestavila takovou informační brožurku s tabulkou, kde je napsáno, co holky smí a co ne.

Pro fenylketonuriky také pořádám Letní ozdravný pobyt, to je týdenní „tábor“ pro děti které mají fenylketonurii, ale bereme i zdravé děti. Dietáři mají zajištěnou speciální stravu a pro všechny připravujeme zajímavý program, celotáborovou hru atd.

A co tě přimělo pořádat tento pobyt? *Chtěla jsem udělat nejdříve tábor pro předškolní děti, pak mě ale napadlo připojit i děti s fenylketonurií. Tak jsem oslovila vedení klubu PKU a oni souhlasili. Tak jsem to tedy zrealizovala.*

Otázka č. 4- Děláte nějaké rozdíly mezi dítětem s dietou a zdravými dětmi? Jestli ano, jaké?

Mezi dětmi se snažíme rozdíly nedělat. Dítě s dietou mi nepřijde nijak odlišné od ostatních dětí ve školce.

Otázka č. 5- Přistupujete odlišně k dítěti s dietou?

Snažím se o individuálním přístup ke všem dětem. Dieta sice dítě hodně omezuje, ale nemyslím si, že vyžaduje odlišný přístup. Jen kontrolu.

Otázka č. 6- Jak jste dietu dítěte vysvětlila ostatním dětem v kolektivu?

Při seznamování na začátku roku jsme se všichni nejprve poznávali. Vysvětlila jsem, že si všichni musíme pomáhat a že Vaneska nemůže jíst všechno jako ostatní děti, protože potom by jí bylo špatně a musela by jet do nemocnice. Tak mi to vlastně podala i matka Vanesky a pro děti i pro mě samotnou to je tak srozumitelné. Děti to přijaly úplně v pohodě a toto vysvětlení jim stačilo.

Otázka č. 7- Jak probíhá strava Vanesky ve vaší MŠ??

Ze začátku Vaneska, asi rok, chodila na obědy domů. To jí asi moc neprospívalo, často říkala, že by chtěla jíst s dětmi a zůstat ve školce i po obědě na spaní. Někdy jí to bylo i líto. Proto jsme se s mamkou Vanesy dohodly, že se domluví s p. ředitelkou, zda by s tím nešlo něco dělat. Ted' si každý den donese Vaneska ráno v tašce svačinku i oběd, vše v krabičkách. My oběd ohřejeme v mikrovlnce, kterou máme k dispozici. Kontrolujeme co sní a co ne a zbytky si nosí zpět domů. A jak to Vaneska přijímá? Co na to ostatní děti? Ostatní děti jí kolikrát závidí, že má něco jiného. I když se maminka snaží ve vaření sledovat školkový jídelníček, i když vždycky se to asi nedá. Vaneska je podle mě ráda, že jí spolu s ostatními. Děti to berou jako samozřejmost.

Otázka č. 8- Vnímáte nějaké problémy s výchovou a vzděláváním u dítěte s metabolickou poruchou?

*Myslím si, že obě holky jsou hodně živé, nevím jestli to souvisí s dietou. V tom, že mají dietu, ale nevidím žádný problém. Je důležité spolupracovat s rodiči dítěte, zavolat pokud je nějaký problém. **A co třeba školka v přírodě?** T o trošku problém asi je. Zajistit odlišnou stravu pro jedno dítě je náročné, i když co vím ted' už jsou různé hotely nebo penziony schopné vyhovět. My na školku v přírodě využíváme ten stejný objekt, kde pořádám letní pobyt pro děti s fenylketonurií, takže tady mají kuchaři s dietou už zkušenosti a s malou pomocí na telefonu od Vanesiny mamky, vše zvládnou.*

6.2.5. Výsledky rozhovorů

Rozhovory jsou v mé bakalářské práci vyhodnoceny pomocí kódování. Cílem šetření bylo zjistit, jak probíhalo zařazení mých sester, které trpí metabolickou poruchou, fenylketonurií, do prostředí mateřské školy. Zaměřila jsem se také na vnímání nemoci samotným dítětem, a jak dítě s fenylketonurií ovlivňuje rodinu.

Rozhovor s matkou

Z rozhovoru je patrný celkový **zájem o výchovu** a vzdělávání dětí. Matka se zřejmě **seberealizuje** prostřednictvím dítěte. Ráda pomáhá druhým. U nemoci je spíše zaměřená na **vnímání její „praktické stránky“** tzn. jak zajistit děvcátům jídlo, jak dobře zajistit dietu. Chce jim do života dát co nejvíce, neboť jsou obě v pěstounské péči a je tedy šance, že od rodiny mohou jednou odejít. Hodně **oceňuje také vznik klubu PKU** a jiných DMP, zde si našla mnoho přátel. Je zde patrné hluboké **citové pouto** k oběma děvcátkům. Matka si uvědomuje, že **výchova starší Denisy, která má diagnostikovanou LMD, je obtížnější v porovnání s mladší Vanesou**. Příčinou je nedodržování dietního režimu po narození. Nicméně chce Denise pomoci a být jí oporou, je patrná velká snaha.

Rozhovor s Denisou

Denisa má diagnostikovanou inteligence v pásmu lehké mentální retardace. Rozhovor byl proveden ve dvou dnech. Dívka byla neklidná, bylo vidět, že by ráda odešla a dělala něco jiného. Na jejích odpovědích je patrné, že neodpovídají dítěti chronologického věku 14let. Při dotazování je velmi těžké udržet pozornost, pomáhá pouze motivace formou odměny. Denisa, ačkoliv má LMD, je podle mého názoru **smířena se svou dietou**. Snaží se neporušovat dietní režim, i když sama **dokáže přiznat, že si vzala něco, co nesmí** (většinou je jí potom špatně). **O své dietě moc nemluví**, vyjma pobytů, na které jezdí společně s ostatními dětmi, které mají také fenylketonurii. Zde si o dietě povídají, ale v běžném životě se o ní nezmiňuje. Každopádně **dokáže odmítnout nabízené jídlo, pokud ho nesmí**. Je ale vidět, že **se nezajímá o přípravu svého jídla, ani**

o to, jak si spočítat svůj denní příjem fenylalaninu. Nepomáhá ani doma v kuchyni, je vidět, že vaření ji moc neoslovilo. **Přesto fenylketonurii vnímá jako nutnost života a ví, že dietu musí dodržet.**

Rozhovor s Vanesou

Vanese je 6 let, od září nastupuje do první třídy základní školy. Rozhovor jsem provedla v jeden den, Vaneska odpovídala úměrně svému věku, dokázala udržet pozornost až na 15 minut. Vaneska **vnímá svoji dietu jako trest** (za to, že zlobila). Podle mého názoru se zatím s **dietou ještě nesmířila**, ráda by jedna to, co zdraví lidé. Často **porušuje dietu, ochutnává**. Ještě si nedokáže uvědomit, že jí to škodí. **O své dietě nemluví**. Myslím, že jí prospělo, když začala jíst s dětmi v mateřské škole. Každopádně **porušování diety při rozhovoru odmítá**, říká, že se chce uzdravit.

Rozhovor s p. učitelkou

Při rozhovoru jsem zjistila, že paní učitelka **nevnímá fenylketonurii jako omezující pro pobyt v mateřské škole**. Dítě s fenylketonurií bere jako každé jiné dítě, **nedělá mezi ním a zdravými dětmi žádné rozdíly**. Dětem vysvětlila, proč má Vanesa dietu, a děti to přijaly bez výhrad. Paní učitelka se hodně **zajímá o téma fenylketonurie**, sama pořádá letní pobyt pro děti s PKU. Jediný **problém vidí paní učitelka s organizací pobytů mimo MŠ a také že musí ve školce kontrolovat, co Vaneska jí a aby si nevzala něco, co nesmí**.

7. KAZUISTIKA

7.1. Kazuistika Denisa, roky 1998-2012

Tématem studie je zmapování života a vývoje dnes 14-leté dívky, která trpí metabolickou poruchou-fenylketonurií. V prvé řadě proto budu hledat odpovědi na otázky, jak dietní omezení ovlivňují vývoj dítěte a jak je dítě přijato rodinou. Fenylketonurie je dědičná metabolická porucha, porušování diety po narození dítěte poškozuje CNS dítěte, která je v této době nejzranitelnější.

Denisa byla po narození odebrána biologické matce a umístěna do kojeneckého ústavu. Zde se postupně nastolil její dietní režim, který matka nedodržovala. Zde je nutné se zamyslet, nakolik měla matka rozumu, aby záměrně ničila život poměrně zdravému dítěti, protože o nutnosti diety jistě věděla, v každé porodnici je u všech dětí prováděn novorozenecký odběr krve z patičky. Další půl rok života strávila Denisa po různých nemocničních zařízeních, aby se upravil její zdravotní stav. Zde mohla vzniknout citová deprivace a také se mohly ozvat psychické následky vlivem dlouhodobého pobytu v nemocnici.

V 18 měsících byla Denisa předána do pěstounské péče, hodně byl vidět vliv pobytu v dětském domově, sestra byla celkově opožděná a již v té době na ní bylo znát, že zaostává za svými vrstevníky. Nebyla u ní rozvinuta řeč, chůze ani základní sebeobslužné či jiné návyky. Je nutno se zde zamyslet, zda by kojenecké ústavy neměly přijímat více zaměstnanců, které by dětem poskytovaly dostatek sociálního kontaktu a věnovat se jejich rozvoji. Po přijetí do nové rodiny se Denisa začala zlepšovat. Začala chodit do mateřské školy, na poslední rok byla přeřazena do speciální MŠ pro nápravu řeči a také díky tomu, že paní ředitelka vyhověla s vařením dietního jídla, později na základní školu. Zde už se začaly objevovat mírné obtíže, pro diagnostikovanou ADHD musela být přeřazena do Waldorfské základní školy, kde neměli takové nároky. Nicméně volný režim a vyučování v epochách se ukázal také jako nevhodný, proto matka zvolila základní praktickou školu. Denisa absolvovala několik psychologických vyšetření, které poukázaly na LMD, ADHD, poruchy soustředění. Zde je nutné poukázat na to, jak může dodržování diety ovlivnit dítě- nedodržování způsobilo u Denisy snížení intelektu do pásma podprůměru. Bylo těžké seznámit se s její složitým jídelníčkem, jídlo je nutné vždy propočítávat podle obsahu fenylalaninu, kdy každý fenylketonurik má různou toleranci této látky. Problémem bylo také umístění do mateřské školy, tyto děti jsou brány jako „přítěž“, i když samotné paní učitelky na dietě neshledávají kromě toho, že se na dítě musí dohlížet, žádný problém. Denisa byla nakonec integrována do běžné MŠ, následně přeložena do MŠ speciální.

Výchova dítěte s mentální retardací, které má navíc ještě dietní omezení, je tedy náročným procesem. Denisa by se měla postupně naučit připravovat svůj jídelníček tak, aby měla stálé hladiny fenylalaninu v krvi. Zatím se u ní neobjevuje zájem o její problém, spoléhá v tomto ohledu zatím na matku. Nutné je také řešit dívčino budoucí uplatnění a vybrat pro ni takový pracovní obor, při kterém nebude její dieta překážkou.

Celkově fenylketonurie nepředstavuje až takový problém pro rodinu, kromě dietních jídel, které musí být připravováno a při pobytech mimo domov bráno sebou. Také příprava aminokyselinového třikrát denně vyžaduje nutnost jej vozit u sebe. Jako další překážkou se může zdát nákup nízkobílkovinných potravin ve speciálních prodejnách, které jsou pouze v Praze a Brně. Rodina přijímá dietu jako součást běžného života. Je nutno naučit dítě s dietou, aby rozdílné jídlo bralo jako samozřejmost a vyhlídku na lepší budoucí život. I když je dieta doporučována dodržovat po celý život, v dospělosti, když už se nevyvíjí CNS, je dieta volnější.

7.2. Kazuistika Vanesa, roky 2005-2012

Vanesa, v roce přijatá do pěstounské péče se vyvíjí jako každé jiné zdravé dítě. Její dieta byla od narození dodržována a kontrolována (do KÚ byla umístěna hned po porodu). Dívka je živé povahy, ráda komunikuje s ostatními lidmi. Její dieta pro ni samotnou zatím představuje problém, někdy ji porušuje a ochutnává potraviny, které pro ni nejsou vhodné. Zdá se, že dietu ještě zcela nepřijala. To ale působením matky, vzorem starší sestry a kamarádů, které mají také dietu, snad postupně vymizí. Vanesa navštěvuje běžnou MŠ, zařazení proběhlo bez problémů, Vanesa se aktivně zapojuje a svou dietu nevidí jako větší problém. Dieta není totiž na dítěti nijak pozorována, tím se liší od dětí s postižením tělesným či mentálním.

Vanesa v tomto roce zahájí povinnou školní docházku, kde se uvidí, jestli její vývoj probíhá v pořádku. Výsledky z pedagogicko-psychologické diagnostiky

ukazují na snížení rozumových schopností, to ale zatím na dívce není pozorovatelné. Školní docházka ukáže, jaké si děvče vytvoří perspektivy do budoucna ohledně pracovního i životního zařazení.

8. Vlastní zkušenosti s problematikou

Když jsem se poprvé setkala s pojmem fenylketonurie, bylo mi 8 let. V té době mi rodiče oznámili, že už maminka ze zdravotních důvodů nemůže mít další děti a že se rozhodli vzít si dítě z dětského domova. Tuto zprávu jsem přijala dobře, vždycky jsem chtěla mít dalšího sourozence a na „nového člena rodiny“ jsem se moc těšila. Když jsme se jeli na Denisku podívat do kojeneckého ústavu, divila jsem se, proč jí musí dávat sestřičky pít speciální nápoj, který ale nevábně voněl, znala jsem tehdy od příbuzných dětskou stravu a ta vždy měla vůni hezkou. A tak mi máma vysvětlila, že Denisa je nemocná, musí dodržovat přísnou dietu a že musí také pít speciální přípravek, který jí dodává do těla vitamíny. To jsem jako dítě přijala bez výhrad, zajímalo mě jen, kdy už si sestřičku můžeme vzít domů. Když nám Denisa přišla, byla jsem ráda, ale zároveň to pro mě bylo i těžké. Do té doby jsem byla jedináček a teď se vše začalo točit kolem Denisy a také její diety. Vadilo mi, že jsme museli pořád někomu vysvětlovat, proč nemůže dát Denise nějaký pamlsek, a co že to má vlastně za nemoc. To bylo opravdu únavné, protože o této DMP se v té době mnoho nevědělo. Hodně jsme jezdili do Prahy, do prodejny pro speciální potraviny a také na kontroly, kde Denise vždy nabírali krev, což bylo i pro mě stresující, protože se vždy bála a hodně křičela. Její dieta mi nevadilo, spíše mi jí bylo trochu líto, že si nemůže dát všechno, co mi ostatní a že má u stolu vždy něco jiného. Nejvíce mi jí asi bylo líto na Vánoce, kdy jsme měli u stolu kapra se salátem a ona jen bramboru se zeleninou. Nicméně jsem jí jako „velká sestra“ vždy chránila a dávala pozor, aby jí nikdo nenabídl nic, co by nesměla. Postupem času, jak Denisa rostla, i mezi námi občas došlo k sourozenecké potyčce, jelikož jsme sdíleli společný pokoj. Myslím ale, že se mezi námi vytvořil pevný sourozenecký vztah a Denisu všude uvádím jako svou sestru.

Když vznikl klub pro PKU a jiné DMP, začali jsme jezdit na pobyty rodin s dětmi s fenylketonurií. Zde jsem se seznámila s dětmi, které mají také PKU a kteří jsou

dodnes mými přáteli. Hodně jsem se zajímala o to, jaká je pro ně jejich dieta a byla pyšná na to, že i já s ní mám zkušenosti, i když pouze prostřednictvím mé sestry. Někdy jsme si o dietě povídali, děti v pubertálním věku se jí normálně většinou snaží před ostatními skrývat, na pobytech ale k tomu nebyl důvod, vždyť byly všichni stejní. Tak si porovnávali, kdo má jakou toleranci hladiny fenylalaninu, komu co vaří rodiče lépe, co komu chutná a kdo chodí k jaké paní doktorce. Tyto rozhovory jsem vždy se zájmem poslouchala. Na pobytech se pořádaly i různé odborné přednášky, těch jsem se ale začala zúčastňovat až v době, kdy jsem byla na střední škole. Jako zakončení středoškolského studia a součást maturitní zkoušky bylo sepsání závěrečné prezentační zkoušky na libovolné téma. Tehdy jsem se obrátila na profesorku biologie s tím, že bych chtěla napsat o fenylketonurii a o tom, co dieta obnáší v životní perspektivě. Ta souhlasila a tak jsem se ještě více ponořila do tajů metabolických vad.

V té době se rodiče začali zajímat o to, zda není v některém kojeneckém ústavu ještě nějaké dítě s fenylketonurií. Shodli jsme se na tom, že by bylo hezké pomoci nějakému dalšímu dítěti, když už jsme s dietou seznámeni a zvládáme i všechny její úskalí. Nakonec jsme zjistili, že v jednom z kojeneckých ústavů je roční holčička s PKU. Tak jsme si domluvili návštěvu a jeli se tam podívat. Vaneska nám všem naprosto učarovala, proto jsme neváhali a dali jsme se do vyřizování všech papírů. Myslím, že v té době starší Denisa trošku žárlila, že budeme mít nového sourozence, ale to jsme zvládly překonat. V té době jsem se rozhodla, že bych ráda pracovala jako učitelka v mateřské škole, protože mě hodně bavilo se starat o malé děti. Docházela jsem také na praxi do speciální mateřské školy v Příbrami. Asi tady jsem si poprvé uvědomila, že se Denisa některým z těch dětí v této MŠ podobá. Když jsem jí porovnávala se sestřenicí, která je o rok mladší než ona, jen mě to utvrdilo. Bylo to pro mě trošku těžké, i když jsem se jí snažila pomáhat, třeba i s věcmi do školy a učením. Myslím, že je těžké přiznat si, že máte v rodině dítě s nižším intelektem. V té době jsem jezdila jako vedoucí na letní dětský tábor, který byl zaměřen na aerobik a orientální tance. Denisu jsem brala sebou, jako vedoucí jsem neměla problém s domluvou s tamní vedoucí kuchyně, se kterou jsem domluvila pro Denisu, že jí tam budou vařit. Jídelníček i všechny potraviny mamka velice pečlivě připravila. Na Denče bylo znát, že je „jiná“ než ostatní děti, hodně brečela a stýskalo se jí po rodičích, stejně staré děti se jí posmívaly, protože nebyla tak bystrá

jako ony. To jsme ale spolu vyřešily pravidelným telefonováním domů a umístěním Denisy do chatičky k mladším dětem, se kterými si rozuměla a nakonec si pobyt na táboře užila stejně jako všichni ostatní.

Když jsme si brali Vanesku, byla jsem už téměř dospělá, proto jsem měla z jejího příchodu opravdu radost. I ji mám ráda jako svou vlastní sestru a nedala bych ji za nic na světě. Z odstupem pohledu jsem si všimla toho, že Vaneska se vyvíjí odlišně než Denisa, také to bylo asi zapříčiněno tím, že jsem na střední škole měla jako předmět speciální pedagogiku a byla na praxi v speciální MŠ, jak už jsem zmínila. Jsem ráda že se Vaneska vyvíjí jako ostatní děti a dobře přijímá svou dietu, i když někdy zazlobí a sní něco, co by neměla. Jinak je to normální, živé dítě.

Sama se živě zajímám o fenylketonurii, pravidelně sleduji internet, čtu časopis Metabolik, který se zaměřuje na děti s DMP a sama působím jako spoluorganizátorka Letního dětského pobytu pro děti s fenylketonurií. Na pobytu máme pro děti domluveno vaření diety a kontrolujeme jejich příjem potravin i braní aminokyselinových přípravků. Po celý týden zajišťujeme dětem program, soutěže, celotáborovou hru, jezdíme na výlet atd. Jsem moc ráda, že máme takový tábor, protože obvykle je těžké dítě s PKU na nějaký z dětských táborů umístit, kvůli speciální přípravě diety. Děti jsou za to myslím opravdu rády, pobyt si vždycky užijí a myslím, že odjíždí spokojené.

Dále bych se ráda věnovala studiu speciální pedagogiky a zapojila se do osvěty, týkající se fenylketonurie. Byla bych ráda, kdyby i má bakalářská práce poskytla inspiraci nejen pro učitelky MŠ, ale i rodiče dětí s PKU, děti samotné, ale také pro veřejnost, která podle mého názoru není s touto problematikou příliš seznámena.

Ještě bych chtěla zmínit to, že na obou mých sestrách je znát, že mají jiné biologické rodiče. I když se maminka snaží je vychovávat a rozvíjet, hodně si všímám toho, že u nich převládá jejich genová výbava a s tou také nakládají. Myslím ale, že jim naše rodina dala základ do budoucího života a že dveře k nám budou mít vždycky otevřené, ať už se svým osudem naloží v budoucnu jakkoliv. Jejich dieta nám všem ukazuje, že člověk by si měl vážit toho, co má, i když jejich „malé“ omezení není konec světa, je to věc, se kterou může každý z nich žít plnohodnotný život.

9. Výsledky výzkumu

Cílem této bakalářské práce bylo vytipovat problémy ve výchovné péči o dítě s fenylketonurií a popsat obtíže, které se mohou objevit při pobytu dítěte v mateřské škole. Úkolem bylo odpovědět na tyto výzkumné otázky:

➤ *S jakými problémy se setkává dítě s fenylketonurií?*

V této oblasti jsem provedla rozhovor se svými sestrami, které mají obě fenylketonurii. Děti s fenylketonurií vnímají ve svém životě tyto problémy:

- ✓ Nutnost nosit si speciální stravu všude sebou
- ✓ Nutnost kontrolovat obsah bílkovin v potravinách
- ✓ Někdy posměch ze strany spolužáků
- ✓ Dítě někdy vidí dietu jako „trest“, je těžké se s ní smířit
- ✓ Nutnost dojíždět na častá vyšetření

➤ *Jaké problémy přináší rodině péče o dítě s fenylketonurií?*

Rodina při výchově dítěte popisuje tyto problémy:

- ✓ Náročná příprava dietních jídel- propočítávání hodnot fenylalaninu ve všech potravinách
- ✓ Pravidelné kontroly u lékaře
- ✓ Vysoké ceny nízkobílkovinných potravin a jejich dostupnost
- ✓ Nedodržování diety může u dítěte poškodit CNS
- ✓ Umísťování dětí do základních, mateřských škol
- ✓ Pobyt dítěte mimo domov- tábory, výlety atd.- nutnost zajištění stravy

➤ *Jak vnímá dítě s fenylketonurií učitelka mateřské školy?*

- ✓ Dítě s fenylketonurií není v prostředí mateřské školy vnímáno jako přítěž
- ✓ Nutná je kontrola toho, aby si dítě nevzalo, co nemá
- ✓ Problém vidí v organizaci výletů a školek v přírodě
- ✓ Mezi dítětem s dietou a zdravým nedělá žádné rozdíly
- ✓ Není si vědoma žádných omezení, které by u dítěte, které dodržuje dietu, nastaly při výchově a vzdělávání

III. ZÁVĚR

V této práci jsem zkoumala vliv metabolických poruch na kvalitu života dítěte a rodiny, která ho vychovává a také na vstup dítěte s dietou do mateřské školy. Zaměřila jsem se na poruchu metabolismu bílkovin- fenylketonurii. Tuto problematiku jsem si zvolila z toho důvodu, že mám s těmito dětmi mnoho zkušeností, moji rodiče mají s pěstounské péčí dvě dívky s tímto omezením, také se zúčastním pobytů pro rodiny s dětmi s PKU a působím jako vedoucí letního dětského pobytu pro děti s fenylketonurií.

Cílem práce bylo zjistit, jak vnímá dítě s PKU dietou učitelka mateřské školy, jak probíhá začlenění tohoto dítěte do kolektivu, jak přistupuje k dítěti rodina a jak dieta ovlivnila rodinný život i samotného dítěte. Ve výsledku práce jsem vytipovala problémy, které se mohou při péči, výchově a vzdělávání u těchto dětí vyskytnout.

Tato práce mi přinesla nové poznatky v oblasti fenylketonurie, vysvětlila mi, jak je takové dítě, u kterého musí být dodržována přísná dietní omezení, vnímáno z různých pohledů a jak samo přistupuje k dietě. Práce se mi více pomohla přiblížit k mým sestřám a všem dětem s fenylketonurií a pochopit, jak se tyto děti asi cítí. Myslím, že pro mě byla opravdu přínosem.

Byla bych ráda, kdyby moje bakalářská práce posloužila jako studijní materiál učitelkám mateřských škol ale i široké veřejnosti. Prostě všem, kteří se něco chtějí dozvědět o problematice fenylketonurie. Zároveň bych chtěla, aby ji využívali také rodiče dětí s fenylketonurií jako inspiraci k tomu, aby zajistili dítěti vhodnou dietní stravu a péči, a umožnili mu tak prožít plnohodnotný život.

Cíl mé bakalářské práce byl splněn.

IV. SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

FRAŇKOVÁ, Slávka, Jiří ODEHNAL a Jana PAŘÍZKOVÁ. *Výživa a vývoj osobnosti dítěte*. Vyd. 1. Praha: HZ Editio, 2000, 198 s. ISBN 80-860-0932-7.

ŘÍČAN, Pavel a Dana KREJČ Ť . *De* . Vyd. 1. Praha: Grada Publishing, 1995, 398 s. ISBN 80-716-9168-2.

ŠVARCOVÁ-SLABINOVÁ, Iva. *Mentální retardace: vzdělávání, výchova, sociální péče*. Vyd. 3., přeprac. Praha: Portál, 198 s. ISBN 80-736-7060-7.

PAZDÍRKOVÁ, Renata a KOMÁRKOVÁ, Jana. *Fenylketonurie a mateřství*. Praha: Klinika dětí a dorostu 3. Lékařské fakulty UK a FNKV, 2010, 53 s.

PROCHÁZKOVÁ, Dagmar. *Proč potřebuji dietu aneb jak zvládnout fenylketonurii* ,Brno: Výzkumný ústav zdraví dítěte, 2001

VÁGNEROVÁ, Marie. *Psychopatologie pro pomáhající profese*. Vyd. 3., rozš. a přeprac. Praha: Portál. ISBN 80-717-8802-3.

VÁGNEROVÁ, Marie, Zuzana HADJ-MOUSSOVÁ a Stanislav ŠTECH. *Psychologie handicapu*. 2. vyd. Praha: Karolinum, 2000, 230 s. ISBN 80-718-4929-4.

Integrativní speciální pedagogika: integrace školní a sociální. 2. rozš. a přeprac. vyd. Editor Marie Vítková. Brno: Paido, 2004, 463 s. ISBN 80-731-5071-9.

Časopis Metabolik

V. PŘÍLOHY

Příloha č. 1



KLINIKA DĚTÍ A DOROSTU
Fakultní nemocnice Královské Vinohrady
a 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy
100 81 PRAHA 10, Vinohradská 159
tel.: (02) 6718 2561, fax: (02) 7273 6326

Lékařská zpráva

V Praze dne 29.3.99

Bytem: Dět. domov Kamenice nad Lipou, [redacted]

Hospital. na našem odd. od 24.2.99 do 22.3.99 Poj.: 111

Obvodní dětský lékař: [redacted]

Vážený pane doktore,

Deniska byla hospitalizována na naší klinice ke kompenzaci PKU.

RA: Rodiče zdraví, sourozence nemá - opuštěna - t.č. v dět. domově

OA: Z I. fysiolog. gr., porod spont. záhlavím v termínu, 2/98 hospit. u nás - záchyt PKU, 12/98 také zde - kompenzace stavu, problémy s jídl. EA: neg AA: neg

NO: Přijata ke kompenzaci stavu pro dlouhodobě neuspokojující hodnoty phenylalaninu v krvi. V poslední době problémy s příjmem potravy, odmítá jídlo. T.č. mírně zahleněna.

Při přijetí: Váha: 9710 g Délka: 78 cm Obvod hlavy: 45 cm Obvod hrudníku: 48 cm

Celkový stav bez alterace, hydrat., prokrv. v normě, LU drobné podčelistní, hlava - seroziální sekrece z nosu, hrdlo prosáklé, VF 1.5x1.5, v niv. netepe. Dých. čisté, AS prav., břicho měkké, H +3cm, L naráží, bez rez., gen. bez výtoku, amening., P 118, eupnoe, T 36.5.

Vyšetření: CRP: 9.1 mg/l

KO+diff: Hb 10.6, ery 3.86, hct 31.6, mcv 81.8, mch 27.5, mchc 33.6, tr 328, leu 9.7

Biochemismus: Základní profil v normě, P 2.03, Ca 2.60, ALT 1.17...0.37, AST 1.18...0.59, ALP 2.61, bili 5.1, LD 11.10...9.24, U-Ca 0.82, U-P 8.4, U-ure 119, S-Fe 7.2, VKFe 65

Bakteriologie: K bez patogenů, N - stf. epidermidis

Moč+sed: neg B12 449pg/ml (180-900)

	Phe	Tyr	Trp
25.2.99	19.3	1.0	2.1
2.3.99	20.9	1.0	1.0
8.3.99	12.2	1.3	1.3

UZ jater - játra přesahují oblouk žeb., v mdcl čáře měří 82mm (n.do 70), prav. textury, norm. ehcogenity, bez dilatace žluč. cest **Závěr** - hepatomegalie. Slezina, ledviny, CNS - norm. nálezh EEG - lehce abnormální záznam, převládá synchronní aktivita o pomalejší frekvenci - ospalost (?), artefakty z neklidu.

Psychol. kons.: chování a psychom. vývoj odpovídá 44 týdnům v oblasti hrubé motoriky, 40 týdnům v obl. adaptivity a jemné motoriky, 32 týdnům v obl. řeči a soc. chování. Je citově deprivovaným dítětem bez silnějších podnětů, na jejichž základě by se intelekt mohl rozvíjet. Celkový vývoj. kvocient by odpovídal 65 - lze předpokládat, že při větší stimulaci by toto číslo mohlo být vyšší.

Neurol. kons.: nález bez lateralizace s přiměřeným tonem, úroveň vzpřimovacích mechanismů odpovídá cca IV. trimenonu. Dopor. RHB cíleně na chůzi

Průběh hospitalizace: Během hospitalizace byla upravována dieta, po počátečním odmítání jídla se Deniska rozjedla dobře a nyní jí bez problémů. Pro mírný respirační infekční dostávala Klacid sir. Nyní je bez známek infektu, hladina Phe klesá. Váha při prop.: 9300 g

Dg. závěr: Phenylketonurie ke kompenzaci.

Rhinopharyngitis acuta.

Doporučujeme: Běžný režim, kontrola v PKU poradně - telef. domluvit na čísle [redacted]
Dieta dle dopor. [redacted] a dietní sestry.

S pozdravem [redacted]

Zpráva předána/odeslána dne (komu): 5.4.99 [redacted]

[redacted] (ved.lékař odd.)

[redacted]

Příloha č. 2

30 174 001	MUDr. Marie Mikošásov, ordinace dětské neurologie Čechovská 57 261 05 Příbram VIII tel.: 0306 / 642 213	211	OP, psychol.
		neurolog.	15.3.02

4 roky, první vyš.

RA: dítě v pěstounské péči, otec neudán, matka snad zdravá, sourozence nemá. OA: z I. snad fyziol. grav., perinat. anam. negat., zjištěna fenylketonurie, dítě do 9 měsíců s matkou, která nedodržovala dietu u dítěte. Do 1,5 r. pak v DD, v současné rodině od 1,5 roku - tehdy byla na úrovni asi 6-měsíčního dítěte.

Sledována ambulancí metabolických poruch, dobře se vyvíjí, nestěně.

Na 3 hodiny v MŠ, kde mírné adaptační obtíže, dítě je hyperaktivní, má ničivou tendenci, "vše před ní hoří", u ničeho nevydrží, doma ve chvíli vyhází skříňku s oblečením...

Řikance se nenčí, barvy zná, kreslí, ale nevydrží ani u Večerničky...

Obj.: dítě drobnější, stydlivé, negativistické, schovává se za matku, nespolupracuje, výzvěm nevyhovuje, slovní projev sporý - doplnila asi 2 výřezy ve známé říkance, výrazná dyslalie. M.nn. při mimovolní intenci sym., tonus sval. na končetinách přim., RŠO sym. živé, pohyby konč. sym., hyperkinesy O, spast. jevy negativní, běžný stoj a chůze bez poruchy, stoj jedno nož neprovádí, ani o patách a špičkách.

Závěr: Fenylketonurie, PMV není výrazněji opožděn. Dyslalie, hyperaktivita. /Hladiny fenylalaninu se trvale pohybují v dolní polovině žádoucího rozmezí, zdravotní stav je dobrý/

Dop. vyš. v PPP s ev. doporučení spec. MŠ. Ko zde za půl roku, p.p.dříve. edikamentosní th ež v případě naléhavosti.



KLINIKA DĚTÍ A DOROSTU
Fakultní nemocnice Královské Vinohrady
a 3. lékařské fakulty Univerzity Karlovy
100 81 PRAHA 10, Vinohradská 159
Tel.: 267 16 2561 Fax: 272 73 6326
www.fnkv.cz

V Praze, dne 22.9.2003

Zpráva z psychologického vyšetření [redacted] (RČ [redacted])

Datum vyšetření – 3.9.2003

Důvod vyšetření – průběžné psychologické sledování v rámci léčby fenylketonurie na naší klinice

Použité metody – S-B test (zkrácená forma), Orientační test školní zralosti

K anamnéze – od 18 měsíců věku v pěstounské péči. Před tím v péči vlastní matky a v dětském domově. V době, kdy přišla do pěstounské rodiny, nechodila, nemluvila, neuměla jíst, nedodržovala čistotu, byla celkově citově deprivovaná. Toto se podařilo citlivou a intenzivní péčí nové rodiny překonat a Denisa má nyní možnost se vyvíjet v podnětném a citovém prostředí. Aktuálně navštěvuje MŠ, kam chodí ráda.

K vyšetření – 5,7-leté dítě, které k vyšetření přichází velice opatrně, úzkostnější, hyperaktivní, kontakt navazuje v rámci možností. Patrná silnější fixace na matku, která je zde zintenzivněna nemocničním prostředím, které má Denisa spojeno s nepříjemnými vyšetřeními a odběry. Spolupráce ale podstatně lepší než při minulé návštěvě. Úvod sezení v přítomnosti matky, poté individuálně. Pozoruji, že Denisa se snaží spolupracovat co nejrychleji, patrná tenze, celkový neklid, žádá si přítomnost matky. Vyšetření dokončeno v její přítomnosti, kdy se snaží více soustředit, podává o něco lepší výsledky.

Aktuální výkon v S-B testu je v pásmu průměru, patrné určité oslabení abstraktně-vizuálního myšlení, krátkodobé udržení pozornosti, určitá artikulační neobratnost.

Závěr – jedná se o dítě, které celkově vyzrává pomaleji. Podkladem mohou být rizikové faktory v perinatální fázi vývoje i nedostatečná péče vlastní matky v době po narození – včetně nedodržování léčebných opatření týkajících se fenylketonurie. Vackovi se Denise velmi pečlivě věnují, což je znát na jejích pokrocích.

Nemocniční prostředí je pro Denisu velmi stresující, čímž jsou ovlivněny i její výkony zde. Prosím o spolupráci PPP (účast na rozvíjecích programech, individuální stimulaci za spolupráce speciálních pedagogů apod.), vhodná by byla logopedická péče. Zasiílám žádaný kontakt na Středisko náhradní rodinné péče, které nabízí různé akce, pobyty, vydává časopis atd. (www.rodina.cz/SNRP, tel.: 233 356 701, Jelení 91, Praha 1). Děkuji za převzetí rodiny do péče.

[redacted]
psycholog



**PEDAGOGICKO – PSYCHOLOGICKÁ
PORADNA**



e-mail: ppppb@volny.cz

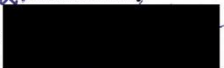
Záznam z psychologického vyšetření zralosti
k doporučenému odkladu školní docházky

Dne: 12/9/04

Ředitelství 12. mateřské školy

Důvěrné!

Jméno dítěte:
Bydliště:



narození:



1. sociální vyspělost a samostatnost: *pracuje samostatně formou kvy a názorem,*
2. Spolupráce v řízené činnosti: *jen na krátké úkoly, jinak patrný únik*
3. Pozornost: *kolísavá, vyžaduje systematické vedení*
4. Verbální projev: - výslovnost: *zsmrkává, že až nerozumitelna*
- slovní zásoba:
- vyjadřovací schopnosti:
- slovně pojmové myšlení: *pod slivem vyrazue log. rady*
5. Paměť: *krátkodobá, střídání činností nutně, vyžadovat splnění úkolu*
6. Všeobecná informovanost: *odpovídá věku*
7. Početní představivost: *počítá bezchybně do 13, počítá s hořeloum*
8. Percepční vyzrállost (zraková, sluchová): *není zcela rozvinuta*
9. Grafický projev: - kresba postavy:
- opisování písma a tvarů: *nejisté,*
- úchop tužky:
- držení tužky: *nesprávné rymechová 3. post, klací na světku*
10. Lateralita: - ruka: *klíč dominantní PR oko: PO*
doporučení k lateralitě: *rozvoj PR pí psaní a kresby*
11. Dítě je v odborné péči: *LOG, FK. Vinohrady*
12. Závěr:
- nezralost ve sféře: rozumové, sociální, emoční, pracovní, grafomotoriky (řečové)

13. Doporučujeme stimulaci v oblasti:

- jemné motoriky a grafomotoriky
- percepce (sluchové a zrakové vnímání) a pozornosti
- paměti
- řeči a myšlení
- matematických představ

TLO - provolava orient.

PPP Příbram nabízí materiály a programy pro děti předškolního věku zaměřené na rozvoj percepce, grafomotoriky a pozornosti.

Podpis psychologa:

Podpis rodičů:
Pedagogicko-psychologická
poradna Příbram
na Šachtách 294, Příbram IV
IČO: 619 04 244

DOPORUČENÍ OD 1.9.04 2.HŠ - SPECIÁLNÍ



Oddělení klinické psychologie FN Královské Vinohrady

Klinika dětí a dorostu

Vinohradská 159, Praha 10, 100 00, tel.: 267162575

Pacientka [REDACTED],

[REDACTED], poj. 211, byla psychologicky vyšetřena 23.8.2006 ve věku 8r.6 měs. Dg: Fenylketonurie, psychomotorický neklid, [REDACTED] E70 O,F909/ Zpráva pro dr. [REDACTED]

Psychologické vyšetření cílené: anam., rozhovor s matkou, pozorování chování dítěte, kresba lidské postavy, obkreslování obrazců, TM, Ra barevný.

Z OA a RA: Děvčátko adoptované ve věku 18 měs., v rodině dobře začleněná. V rodině vlastní dítě rodičů 16letá Veronika - studuje 2. roč. Střední školy, dále pak asi 2 měs. v rodině další adoptivní holčička s PKU. Matka v současné době na MD.

Vyšetření provedeno za přítomnosti matky, neboť děvčátko by samo nebylo možno vyšetřit. Po dohodě si Denisa sedá sama na židli - matka v blízkosti - v mezidobí sesedá ze židle a tulí se k matce. Lze jí však přesvědčit o spolupráci a na řadě zadání pracuje dosti kvalitně.

Verbální projev je nepřiliš bohatý hlavně proto, že příliš hovořit nechce. Je proto zřejmé, že bude vhodnější hodnotit i zcela neverbální testové metody - verbální by nemusely být validní. I když je zřejmé, že dovede hovořit s bohatší slovní zásobou, v mnoha případech se uchyluje k jednoslovným odpovědím.

Vizuomotorická koordinace v oblasti grafomotoriky je opožděná, kresba lidské postavy i obkreslování obrazců na úrovni 1. stenu - hranice podprůměru a defektu.

Rozumové schopnosti dle testů Terman-Merrill odpovídají asi věku 6 let, TM/IQ/68 - hranice pásma podprůměru a defektu.

Dle Ravenova testu dětské barevné formy je děvčátko schopno pracovat na úrovni průměru Ra - 50 percentil - velký rozdíl mezi názorovým a verbálním intelektem./méně příznivé pro školní zařazení/

Škola: Děvčátko navštěvovalo MŠ běžného typu, kde se do práce vůbec nezapojovalo, po přeřazení do Spec. MŠ to bylo lepší. Po odkladu školní docházky začala v minulém školním roce navštěvovat Waldorfskou školu, během 1. třídy se naučila celou tiskací abecedu, a umí počítat do 20 /ale ani jedno není spolehlivé/. Po prázdninách půjde do 2. tř. - ve škole příliš nespolupracuje /různě se válí, nedává pozor, typ školy jí k ničemu nenutí/, matka pak s ní vše musí dělat doma - děvčátko ale moc ochotné [REDACTED] k přípravě není.

./.

Dle matky je dosti složité přimět jí k jakékoli činnosti, která jí nezajímá a dosti často to dopadne tak, že to nakonec buď dělat nemusí, neb to někdo za ní udělá. Je dosti motoricky neklidná, koncentrace pozornosti často vážná. V minulém roce se snažili jí zapojit do nějakých tělesných aktivit /začala aerobik/ - ale dle matky tam stála a nechtěla s nimi cvičit. V MŠ chodí na flétnu./?/.

S matkou probírány školní perspektivy děvčátka. Bylo by vhodné pro letošní rok zůstat v současné škole, ale snažit se domluvit s učitelem, aby nenechal Denisu pouze si dělat co chce - čili nic-nemá o poznatky zájem-, ale přiměl jí k nějaké pravidelné práci i když dle zvyků této školy. Pokud by to nebylo možné pak by asi bylo vhodné pro další školní rok uvažovat o zařazení do nějaké speciální třídy se sníženými požadavky - nutno se zjistit, jaké možnosti by v okolí byly, protože výuky v běžné ZŠ děvčátka nebude nejspíše schopna.

Matce dám telefonní kontakt přes ambulanci PKU - v případě potřeby se spojí a bude jí k těmto účelům zaslána zpráva speciálně pro školu, ev. bude děvčátka znovu přešetřeno.

Závěr: Aktuální úroveň rozumových schopností velice nerovnoměrná ve verbální části na hranici podprůměru a pásma defektu, v názorové části v pásmu průměru. Psychomotorický neklid, spolupráce horší. Děvčátka hodně vázána na matku, určitě umí značně své chování zneužívat i trochu vědomně.

Dop.: S matkou hovořeno o výchovných přístupech, o nutnosti zvážení perspektivního školního zařazení.

Další kontrola zde před koncem školního roku pro možnost rozhodnutí dalšího školního zařazení.

10
002
619

FAKULTNÍ NEMOCNICE KRÁLOVSKÉ VINOHRADY Šrobárova 50, 100 34 Praha 10 Oddělení klinické psychologie 901 tel.: 267 162 575



[redacted], klin. psycholog

38113



Fakultní nemocnice v Motole
Klinika dětské neurologie UK 2.LF a FN Motol
přednosta doc. MUDr. V. Komárek, CSc.
Klinický psycholog
150 06 Praha 5 - Motol, V Úvalu 84
IČ: 00064203 DIČ: CZ00064203
tel. 224 433 363,365, email: alena.skrabankova@fnmotol.cz



MATKA
klinika
dětské
neurologie

Zpráva z psychologického vyšetření

Pacient: [REDACTED]

Věk: 10+3

Rodné číslo: [REDACTED]

Bydliště: [REDACTED]

Pojišťovna: 211

Kontaktní adresa:

Datum vyšetření: 24.9.2007

Ambulantně vyšetřena na doporučení pediatra pro poruchy chování.

Sledována ve FNKV pro fenylketonurii (MUDr.Pazdírková, ambulance metabolických poruch) - dieta, substituce; neurologicky vyšetřována nebyla.

Žije v adoptivní rodině, do 9ti měsíců věku v péči biol. matky, zanedbávané dítě, do 18ti měsíců v kojeneckém ústavu, nemluvila. V předškolním věku docházela na logopedii pro opožděný vývoj řeči a vadu výslovnosti, na grafomotorický kroužek pro neobratnou jemnou motoriku. Zařazena do Waldorfské školy (alternativa běžné ZŠ), nyní ve 3.třídě, učivo zvládá průměrně, sledována školní psycholožkou, 1x týdně dochází na cvičení grafomotoriky a pozornosti.

Psychologické vyšetření ve FNKV (9/06) se závěrem: *Aktuální úroveň rozumových schopností velice nerovnoměrná, ve verbální části na hranici podprůměru a pásma defektu, v názorové části v pásmu průměru, psychomotorický neklid.*

Z rozhovoru s rodiči: Ve škole má problémy hlavně s pozorností, neklidná, nesamostatná, také má slabší paměť, hodně věci zapomíná. Doma nechce psát úkoly a připravovat se do školy, vzteká se, pláče, leží na zemi a třepe nohama. Pokud se jí podaří motivovat ke spolupráci, tak stejně špatné soustředění, hodně roztěkaná. Také je neposlušná, neplní si povinnosti, často na ni nic neplatí.

Mívá neklidné a přerušované spaní, několikrát za noc se vzbudí a přijde k rodičům.

Má velké obavy ze všech vyšetření a ošetření u lékařů, až panické reakce, pláč a snaha o únik, odběry krve snáší velmi špatně, ošetření u zubaře opakovaně nemohlo proběhnout, nutné ošetření zubního kazu opakovaně v celkové anesstезii, hrozí ztráta stálého chrupu.

Z vyšetření: Zpočátku v kontaktu mírně inhibovaná, bojácná, nicméně spolupracující, odpovídá na otázky, plní zadávané úkoly. Výrazná porucha pozornosti s častými fluktuacemi až odklony s nutností usměrnit zpět k zadanému úkolu, časté impulzivní reakce, chyby bez následné korekce, místy zřetelný psychomotorický neklid, zvýšená unavitelnost.

Ve zkouškách krátkodobé paměti testu S-B IV celkově podprůměrný až hraniční výkon, limitovaný poruchami pozornosti, relativně nejlepší v oblasti vizuální paměti (hranice pásma průměru a podprůměru), nejslabší je naopak opakování vět (hraniční pásmo mentální retardace).

Verbální schopnosti (dle S-B IV) celkově slabě podprůměrné, kromě slabé schopnosti opakování vět jsou i slabě vyjadřovací schopnosti a aktivní slovní zásoba, nedokáže vyprávět děj, rovněž rozumění řeči je slabě podprůměrné, orientace v číselné řadě a v početních operacích také oslabená, sčítá a odčítá pouze s názorem, obtížně zvládá přechod přes desítku.

Výkon ve čtení odpovídá těžké dyslexii (ČQ pod 70), přečte pouze okolo 10ti slov za minutu, dvojitě čtení - pomalu potichu slabikuje, pak nahlas spojuje do slov, jen očas jednoduché slovo rovnou spojitě.

Ve zkoušce hláskové analýzy-syntézy slov dobrý výkon, chybí jen u nejdelsích slov.

Písmo dysgrafické, velmi neobratná grafomotorika, tahy neplynulé, nejisté, roztřesené, tvary písmen s řadou drobných korekcí, v diktátu slov a jednoduchých vět komolí - vynechává, zaměňuje, přehazuje písmena, nepozná spolehlivé hranice slov, délku samohlásek.

Výkony v neverbálních, abstraktně vizuálních zkouškách testu S-B IV v pásmu slabšího průměru, horší prostorová orientace.

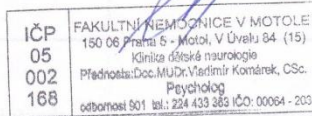
Závěr a doporučení: Nerovnoměrný vývoj schopností - názorové, abstraktně vizuální intelektové výkony v pásmu slabšího průměru, verbální schopnosti slabě průměrné až v hraničním pásmu mentální retardace, oslabena je aktivní řeč, verbální paměť i rozumění. Dále v kognitivním profilu výrazná porucha pozornosti s hyperaktivitou, poruchami chování a oslabením paměťových schopností, grafomotorická dyspraxie.


V osvojování trívia se verbální a grafomotorické oslabení manifestuje jako těžká kombinovaná specifická porucha učení - projevy dyslektické, dysgrafické i porucha kalkule.

Doporučeno neurologické vyšetření včetně EEG (po konzultaci s MUDr. Paděrovou optimálně krátká hospitalizace s celonočním EEG) a zvažení vhodné medikace, event. po konzultaci s dětským psychiatrem.

Ve škole doporučeno vyučovat dle individuálního plánu s využitím metodiky pro práci s dětmi se specifickými poruchami učení a s ADHD, pokračovat v individuálních nápravných cvičeních.

Datum: 31.03.2008



	Všeobecná fakultní nemocnice v Praze Ústav dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK Přednosta: doc. [REDACTED] Primář: [REDACTED]
	ÚDMP - ambulance psycholog Vedoucí lékař: [REDACTED]

Ambulantní zpráva

Jméno: [REDACTED] Č. poj.: [REDACTED] Kód ZP: 211
 Bydliště: [REDACTED]

Zpráva z psychologického vyšetření v psychologické ambulanci Ústavu dědičných metabolických poruch

Jméno: [REDACTED] Zdravotní pojišťovna: 211
 Rodné číslo: [REDACTED]
 Adresa: [REDACTED]
 Odesílající lékař: [REDACTED]
 Ambulantní psycholog ÚDMP: [REDACTED]
 Datum narození a chronologický věk: 30.1.1998, 12 let 6 měsíců 16 dní
 Datum vyšetření: 16.8.2010

Vyšetření bylo zaměřeno na: osobnost a intelekt.

Hlavní problém: metabolické onemocnění (fenyلكetonurie).

Předchozí psychologické vyšetření: jedná se o 1. vyšetření v ÚDMP.

Souhrn anamnézy:

Rodinná anamnéza: adoptivní rodiče - matka Marie, 1967, zdravá a otec Jiří, 1965, zdravý, sestry Veronika, 1990, zdravá a Vanesa, 2005, fenyلكetonurie.

Sociální anamnéza: matka je absolventka gymnázia, pracuje jako ekonom, otec je absolvent střední odborné školy, pracuje jako státní zaměstnanec.

Osobní anamnéza: fenyلكetonurie zjištěna ihned po narození dítěte, biologická matka nedodržovala léčbu. Psychomotorický vývoj byl opožděný, chůze: první samostatné kroky bez opory ve 2 letech, řeč: první slovo s významem ve 2 letech, čistota: bez plen od 2,5-3 let.

Dívka trpí ADHD syndromem, na terapii.

Scholarita: dívka navštěvuje praktickou školu.

Psychologické vyšetření:

Rozhovor:

Z rozhovoru s matkou: dcera po prázdninách nastupuje do 6. třídy ZŠ praktické. Na posledním vysvědčení hodnocena čtyřmi chvalitebnými (český jazyk, matematika, vlastivěda a přírodověda) a pěti výbornými. Matka uvádí obtíže s dietou, poslední rok má Denisa vysoké hladiny Phe v krvi, bere si nevhodné potraviny. Matka neví, jak Denisu usměrnit.

Z rozhovoru s dítětem: dívce se ve škole líbí, oblíbeným předmětem je tělocvik. Ve škole má přátele, hrají spolu soutěživé hry. Denisa porušování diety přiznává, na nevhodnou potravinu má chuť a tak si ji vezme.

Pozorování: dívka naváže kontakt přes kresbu, slovní zásoba je chudá. V testové situaci spolupracující, pozornost v průběhu kolísá, patrný pohybový neklid, nutno povzbuzovat. V závěru je dívka unavená, úkoly přesto dokončí.

Z výsledků testů:

Intelektová zkouška Terman-Merrill: zobrazuje celkovou aktuální úroveň intelektu v pásmu lehké mentální retardace (IQ=59, mentální věk 6 let 10 měsíců, chronologický věk 12 let 6



Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
Ústav dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK
Ambulantní zpráva

Jméno: [REDACTED]

Č. poj.: [REDACTED]

Kód ZP: 211

Bydliště: [REDACTED]

měsíců). Dívka má potíže při slovním řešení každodenních problémů. Schopnost krátkodobé slovně auditivní paměti je oslabena.

Kresba lidské postavy: subnormní, pohybuje se okolo mentálního věku 7 let, zobrazuje mentální postižení.

Kresba rodiny: probandka kreslí celou rodinu pohromadě. Zdá se, že dominantní postavou rodiny je matka. Rodina vykonává společné činnosti, zejména sportuje. Dívka má své povinnosti v domácnosti.

Diagnostická rozvaha: jedná se o pacientku s metabolickým onemocněním. Aktuální intelektové výkony se pohybují v pásmu lehké mentální retardace. Delší dobu trvá porušování diety ze strany dívky, matka klade vinu sobě. Školní zařazení se jeví jako vhodné.

Závěr: 12,6-letá dívka s dg. fenylketonurie, cíleně psychologicky vyšetřena. Spolupráce byla kvalitní. V popředí klinického obrazu dominuje hyperkinetická porucha. Celková aktuální úroveň intelektu se pohybuje v pásmu lehké mentální retardace. Schopnost krátkodobé slovně auditivní paměti je oslabena. Grafomotorika subnormní. Špatná compliance u dívky, matka žádá pomoc.

Doporučení: za účelem zlepšení compliance byla doporučena rodinná terapie.

V Praze dne 16.8.2010

[REDACTED]
klinický psycholog

Diagnózy:

E700 Klasická fenylketonurie

Výkony:

37062 4x CÍLENÉ PEDOPSYCHOLOGICKÉ VYŠETŘENÍ 2 (Á 60 MINUT)
09543 1x REGULAČNÍ POPLATEK ZA NÁVŠTĚVU -- POPLATEK UHRAZEN



Hospit.v Kojen. ústavu Teplice od 24.8.2005 dosud

RA: CS gravis, matka abusus heroínu, HCV pozit.

OA: Dítě ze 3. těhot., 3. porod, ve 34+5 tý, spont., záhl. P.v. 2150g/45cm. Apgar 10-10-10. Poporodní adaptace dobrá, pak abstín. sy. Pozit. PKU skr., pro susp. fenyketonurii odeslána k hospit. do Fakultní nemocnice Král. Vinohrady- viz prop. zpráva. Zde podezření potvrzeno. Současne prokázána pozit. PCR HCV.

NO: Na základě soudního rozhodnutí dítě přeloženo do KÚ

Vyšetření: KO 9/ 05: Hb 105, HT 0,31, Ery 3,50, MCV 88,9, MCH 30,0, MCHC 0,34, Trombo 589, L 8,9, gran 0,190, ly 0,696, mo 0,097, eo 0,010, ba 0,007

KO 1/ 06: Hb 121, HT 0,36, Ery 4,79, MCV 76, MCH 25,2, MCHC 0,33, Trombo 527, L 11,7, gran 26,6, ly 66,9, mo 4,2, eo 1,4, ba 1,0

moč 9/ 05: chem. i sed. negat.

VDRL, TPHA lues 9/ 06: negat.

HbsAg 9/ 05: negat.

anti HIV 1,2 9/ 05: negat.

biochemie 9/ 05: ALT 0,42, AST 0,67, B 58,4, alb. 41,0, IgG 4,2, IgA 0,31(lehce sníž.), IgM 0,73

inf. imunita HCV 9/ 05: anti HCV 44,30, PCR HCV 3,48. Vyšetřením byla prokázána přítomnost RNA HCV

inf. imun. HCV 1/ 06: anti GCV 7,36, PCR HCV 4,0. Vyšetřením byla prokázána přítomnost RNA HCV.

vyš. v hepat. poradně 4/ 06, závěr: Pozitivita anti HCV a PCR, JT v normě. Dopor. kontr. 7/ 06

vyš. na PKU ambulanci 10/ 05, závěr: Kompenzace PKU je dobrá.

hodnoty PHE sledovány 1x týdně, převážně v normě

chir. vyš. 10/ 05, závěr: Hernia umbilic., fenyketonurie, pozit. HCV. Dopor. zatím bez oper. řešení, kontr. při zhoršení, jinak za 3 měs.

chir. vyš. 1/ 06, závěr: Hernia umbilic. minima, dopor. kontr. za ½ roku

chir. vyš. 7/ 06, závěr: Hernia umbilic. minima, kontr. za rok, při obtížích dříve

psychol. vyš. 5/ 06, závěr: Velmi milá, líbivá holčička. Aktuální vývojová úroveň při plné korekci nedonošenosti odpovídá normě. Motoricky šikovná, vitální, na podněty reaguje adekvátně, spontánně, zajímá se o své okolí, je vůči němu aktivní. Má ráda sociální kontakt, je ráda v přítomnosti jak dětí tak dospělých. Převažuje u ní pozitivní emoční ladění.

Therapie: Infadin, B,C vit., Hylak, Smecta, Cefaclor, lok. a sympt. th., FKU dieta

Průběh: Drobnější, čilá holčička, od přijetí velmi dobře pije, vahově dobře prospívá. Ve 3. týdnu pobytu prodělala lehčí enteritis, bez alterace celk. stavu. V 7 měs. prodělala ak.

bronchit., th. ATB a sympt., stav se rychle upravil. Jinak měla jen občasné rýmu.

Hodnoty PHE většinou v normě, jen 1x výraznější, ničím nevysvětlený vzestup, příští kontr. opět v mezích. Přibližně do 8 měs. jedla s chutí, pravidelně přibývala, později začla některé dávky odmítat, vahová křivka se oploštila. Na počátku pobytu velká pupeční kýla se postupně zmenšovala, kontrol. na dět. chir. JT po celou dobu pobytu v mezích, kontrol. v hepat. poradně.

PM vývoj pokračuje velmi dobře, odpovídá věku.

Celkový zdravotní stav je dobrý. Váha nyní 7450g, při příjmu 3460g-

Závěr: Dítě vhodné pro NRP formou pěst. péče



Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
Ústav dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK

Přednosta: doc. [redacted] Primář: [redacted]

ÚDMP - ambulance psycholog

Vedoucí lékař: [redacted]

Ambulantní zpráva

Jméno: [redacted] Č. poj.: [redacted] Kód ZP: 211
Bydliště: [redacted]

Zpráva z psychologického vyšetření v psychologické ambulanci Ústavu dědičných metabolických poruch

Jméno: [redacted] Zdravotní pojišťovna: 211
Rodné číslo: [redacted]
Adresa: [redacted]
Odesílající lékař: [redacted]
Ambulantní psycholog ÚDMP: [redacted]
Datum narození a chronologický věk: 16.7.2005, 5 let 8 měsíců 5 dní
Datum vyšetření: 21.3.2011

Vyšetření bylo zaměřeno na: zhodnocení aktuálního psychomotorického vývoje dítěte.

Hlavní problém: metabolické onemocnění (fenylketonurie).

Předchozí psychologické vyšetření: jedná se o 1. vyšetření v ÚDMP.

Psychologické vyšetření:

Rozhovor:

Z rozhovoru s matkou: dítě má odklad školní docházky. Matka s Vanesou dochází pravidelně na logopedii. Vanesa je zařazena do kursu grafomotoriky. Matka by se ráda poradila, jak k Vanese přistupovat, ta má nevyhraněnou laterálnítu.

Z rozhovoru s dítětem: dívka chodí ráda do MŠ. Má tam přítelkyni, někdy si spolu hrají, jindy se spolu zlobí. Doma si Vanesa ráda hraje s mobilem.

Pozorování: dívka navázala kontakt bez potíží, slovní zásoba je dobrá. Zpočátku ochotně spolupracuje, v závěru se objeví negativismus, úkoly přesto byly dokončeny. Kvalita pozornosti v průběhu vyšetření kolísala, pracovní tempo bylo přiměřené.

Z výsledků testů:

Stanford-Binetova inteligenční škála: zobrazuje celkovou aktuální úroveň intelektu v pásmu podprůměru (mentální věk 5 let, chronologický věk 5 let 8 měsíců). Probandka má dobrou aktivní slovní zásobu. Potíže se objevují ve vizuomotorice a grafomotorice.

Grafický projev: odpovídá mentálnímu věku 4 roky, v kresbě postavy probandka kreslí hlavonožce, v testu obkreslování zvládá kruh a křížek, syntéza ve čtverec se zatím nedaří.

Kresba rodiny: probandka jako první postavu nakreslí oblíbené domácí zvíře, až poté se věnuje ostatním členům rodiny. Vztahy v rodině se jeví jako těsné, důležitou osobou pro dívku je matka, která se o ni pečlivě stará.

Zkouška laterality: laterálníta se jeví jako méně vyhraněná (levorukost), dominance oka je neurčitá.

Diagnostická rozvaha: jedná se o dívku s metabolickým onemocněním. Aktuální intelektové výkony se pohybují v pásmu podprůměru. Aktivní slovní zásoba je kvalitní.

Laterálníta je méně vyhraněná, dominance oka neurčitá. Potíže se objevují ve vizuomotorice a grafomotorice. Dívka je dobře stimulována rodinou, MŠ a logopedem.



Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
Ústav dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK
Ambulantní zpráva

Jméno: [REDACTED]

Č. poj.: [REDACTED]

Kód ZP: 211

Bydliště: [REDACTED]

Závěr: 5,8-letá dívka s dg. fenylketonurie, cíleně psychologicky vyšetřena. Spolupráce byla v závěru ztížena negativismem. Porucha pozornosti. V řeči dyslálie. Celková aktuální úroveň intelektu se pohybuje v pásmu podprůměru. Méně vyhraněná levorukost, oko neurčité. Obtíže ve vizomotorice a grafomotorice. Z rodinné diagnostiky vyplývají těsné vztahy, klíčovou osobou je pro dítě matka, která se o ně stará.

Doporučení: docházka na logopedii se jeví jako nutná. Je dobré, že dítě bude zařazeno do kursu grafomotoriky, při práci ponechat dítě pracovat tou rukou, kterou si samo zvolí.

V Praze dne 21.3.2011

Mimik
[REDACTED]
klinický psycholog

Diagnózy:

E700 Klasická fenylketonurie

Výkony:

37062 4x CÍLENÉ PEDOPSYCHOLOGICKÉ VYŠETŘENÍ 2 (Á 60 MINUT)

09543 1x REGULAČNÍ POPLATEK ZA NÁVŠTĚVU -- POPLATEK UHRAZEN



Křupavé lupínky s nízkým obsahem bílkovin



s vlákninou a medem
+ 12 vitamínů

Zdravá snídaně

- ✓ nízký obsah bílkovin
- ✓ nízký obsah fenylalaninu (pouze 4 mg/porce)
- ✓ obohaceno vlákninou, 12 vitamíny a minerálními látkami
- ✓ nízký obsah sodíku

Ideální v kombinaci s nízkobílkovinným mlékem, šlehačkou, popřípadě s džusem

lp-drink

nápoj se sníženým obsahem bílkovin



Náhrada mléka pro:

- ✗ přípravu koktejlů, pudingů a jogurtů
- ✗ přípravu polévek a omáček
- ✗ přípravu zmrzlin
- ✓ nízký obsah bílkovina fenylalaninu
- ✓ obohacený o vitamíny, minerální látky a stopové prvky

Ideální v kombinaci s nízkobílkovinnými lupínky (lp-flakes) pro přípravu chutné snídaně