



Pedagogická
fakulta
Faculty
of Education

Jihočeská univerzita
v Českých Budějovicích
University of South Bohemia
in České Budějovice

Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích

Pedagogická fakulta

Katedra společenských věd

Bakalářská práce

Psychické problémy lidí trpících fenylketonurií

Vypracovala: Lucie Nenadálová

Vedoucí práce: Mgr. Alena Nohavová, Ph.D.

České Budějovice 2017

Čestné prohlášení

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 fakultou 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 dne 26. 4. 2017

Lucie Nenadálková

Poděkování

Na tomto místě bych ráda poděkovala především vedoucí mé bakalářské práce Mgr. Aleně Nohavové, Ph.D. za cenné rady, konzultace a připomínky v celém průběhu jejího zpracování. Dále bych chtěla poděkovat pracovníkům Všeobecné fakultní nemocnice v Praze, Ke Karlovu 2, zvláště Prof. MUDr. Jiřímu Zemanovi, DrSc., Mgr. Renatě Hermánkové, Ph.D. a staniční sestře metabolické ambulance Šárce Bláhové za jejich ochotu a poskytnutí informací při zpracování bakalářské práce. Dále bych chtěla poděkovat za spolupráci respondentům a v neposlední řadě svým rodičům za jejich podporu a trpělivost.

Anotace

Bakalářská práce s názvem "Psychické problémy lidí trpících fenylketonurií" se pokusí přiblížit život lidí, kteří se narodili s diagnózou fenylketonurie. Obsahem teoretické části práce je vysvětlení pojmu fenylketonurie, diagnostika této nemoci včetně možností léčby. Dále v teoretické části práci jsou uvedeny psychické problémy spojené s fenylketonurií a její dopady do oblasti vzdělávání a rodiny. V praktické části jsou zkoumány případové studie lidí, kteří trpí fenylketonurií. Je sledována kvalita jejich života, s jakými psychickými potížemi se vyrovnávají a jaké strategie vyrovnávání se s touto nemocí zvolili. Cílem práce je zkoumat dopad této nemoci na psychiku jedince a strategie zvládnání této nemoci.

Klíčová slova: fenylketonurie, fenylalanin, fenylalaninhydroxyláza, nízkobílkovinná dieta, dědičné metabolické poruchy, novorozenecký screening

Abstract

The bachelor thesis called „The psychical problems of people suffering from phenylketonuria“ attempts to introduce the life of the people who were born with phenylketonuria diagnosis. The theoretical part of this thesis implies the explanation of the term phenylketonuria, diagnostics of this disease including treatment options. Furthermore, the theoretical part deals with psychical problems associated with phenylketonuria and its impact on education and family field. In the practical part there are examined the case studies of people who suffers from this metabolic defect. The thesis observes the quality of their lives, mentions eventual mental problems they have to cope with and describes their strategies of dealing with phenylketonuria. The aim of this thesis is to examine the impact of phenylketonuria on the psyche of the individuals and the strategies of coping with this metabolic defect.

Keywords: phenylketonuria, phenylalanine, phenylalanine hydroxylase, low protein diet, hereditary metabolic disorder, newborn screening

Obsah

Úvod.....	8
I Teoretická část	11
1. Fenyktonurie (PKU) - dědičná metabolická porucha.....	11
1.1 Monofaktoriální dědičnost.....	12
1.2 Proč se zdravým rodičům může narodit dítě s fenyktonurií?	12
1.3 Bude mít každé dítě rodičů přenašečů fenyktonurii?	13
1.4 Možnosti výskytu fenyktonurie u rodičů a dětí	13
2. Charakteristika fenyktonurie	15
2.1 Metabolická přeměna látek a důvody vzniku fenyktonurie.....	15
3. Stanovení diagnózy fenyktonurie.....	17
3.1 Příznaky fenyktonurie.....	17
3.2 Jak fenyktonurie ovlivní dítě v budoucím životě?.....	18
3.3 Komplikace při nedodržování diety a léčby s ní spojené	19
3.4 Riziko opožděného mentálního vývoje a snížené IQ	21
4. Krizová období v životě pacienta s PKU	22
5. Vybraná vývojová období z hlediska fenyktonurie.....	23
5.1 Mladší školní věk	23
5.2 Starší školní věk a adolescence	24
6. Školní výkon dětí s ranou diagnostikou fenyktonurie.....	25
7. Dopady fenyktonurie do pedagogicko-psychologické sféry	26
8. Fáze vyrovnání se rodičů s možným postižením dítěte a dopady fenyktonurie na život dětí a rodin	28
9. Kvalita života	30
II Praktická část.....	33
10. Úvod do praktické části a vytyčení cílů	33
10.1 Výzkumné otázky:.....	33
10.2 Metoda sběru dat	34

11.	Případová studie studentky Lucie, 22 let	35
12.	Případová studie studenta Ondřeje, 23 let.....	41
13.	Případová studie studentky Adély, 18 let.....	45
14.	Případová studie Lenky, 33 let.....	48
15.	Shrnutí výzkumu	50
16.	Diskuze.....	52
	Závěr	53
	Seznam použité literatury.....	55

Úvod

Bakalářská práce se zabývá problematikou fenylketonurie a psychických problémů s ní spojených. Fenylketonurie je dědičná porucha metabolismu, která je nevléčitelná a byla u ní zavedena efektivní léčba nízkobílkovinnou dietou s omezeným přísunem aminokyseliny fenylalaninu, který je pro tělo takto nemocného člověka toxický.

Toto téma jsem si zvolila, protože je mi velmi blízké, a ačkoliv se jedná o jednu z nejrozšířenějších metabolických poruch, stále ještě nepotkávám mnoho lidí, kteří by s ní byli blíže seznámeni. Cílem této práce je tedy poskytnout čtenářům povědomí o tom, co fenylketonurie znamená, jaká rizika s sebou přináší, a v neposlední řadě, jakým způsobem ovlivňuje psychické prožívání a kvalitu života lidí, kterým byla diagnostikována. Dále jsou nastíněny dopady fenylketonurie do oblasti vzdělávání a také příklady toho, jak fenylketonurie ovlivňuje život rodiny nemocného jedince. Z případových studií je zřejmé, že ačkoliv jsou začátky pro rodiče nesmírně obtížné, při striktním dodržování diety není nutné, aby se každý jedinec potýkal s psychickými problémy. Vždyť slýcháváme, že pro člověka tím největším přáním bývá zdraví.

Obsah této bakalářské práce je rozdělen do dvou částí. První část práce tvoří část teoretická a je rozdělena do devíti kapitol. První kapitola pojednává o fenylketonurii jako dědičné metabolické poruše obecně. Nastihuje, co tento pojem znamená z biologického hlediska. Dále poukazuje na možnosti narození dítěte s fenylketonurií, a zda je možné, aby děti jedince s touto poruchou samy fenylketonurii nezdědily.

Druhá kapitola představuje charakteristiku fenylketonurie, co je její podstatou a kdo stojí za jejím objevením. Na ní navazuje kapitola třetí, ve které je popsáno stanovení diagnózy, kterou je dnes možné rozpoznat díky novorozeneckému screeningu již po narození. Dále jsou rozebrány příznaky, jak tato porucha může dítě ovlivnit v jeho budoucím životě v případě nedodržování předepsané striktní nízkobílkovinné diety. Čtvrtá kapitola popisuje krizová období, kterými si prochází rodiče i jedinec samotný v případě zjištění této diagnózy.

Pátá a šestá kapitola pojednávají o dopadech fenylketonurie do oblasti vzdělávání ve vybraných obdobích života dítěte a dle výzkumu provedeného v roce 2004 popisují školní výkon dětí s ranou diagnostikou fenylketonurie.

Sedmá kapitola řeší dopady fenylketonurie do pedagogicko-psychologické oblasti a je z ní patrné, že pedagogovo povědomí o fenylketonurii je nezbytně nutné, protože i přístup učitele a současně celé třídy může být klíčový pro dodržování, nebo naopak případné nedodržování dietního režimu.

Osmá kapitola poukazuje na to, jakým způsobem se rodiče vyrovnávají s možným postižením dítěte, dále se věnuje dopadům fenylketonurie na život dětí a jejich rodin a vysvětluje, že se nejedná o nemoc, která zasahuje pouze do života nemocného jedince, ale ovlivňuje život celé jeho rodiny. Poslední devátá kapitola teoretické části pojednává o kvalitě života.

Kapitola, která pojednává o biologickém základu nemoci, je čerpána především ze čtyř klíčových knih. První z nich představuje Jelínek, J. (2003) *Biologie a fyziologie člověka a úvod do studia obecné genetiky*, která vysvětluje, jak metabolické choroby vznikají, a popisuje metabolické podmínění těchto chorob. Další knihou v této kapitole je Machová, J. (2008) *Biologie člověka pro učitele*, kde poukazují na projev genetických informací a vysvětlují pojmy jako *homozygot* a *heterozygot*. Poslední klíčovou knihou, která je použita v kapitole věnující se biologickému základu, je Komárková, J. a Hejmanová, L. (2004) *Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky II*, která byla vybrána z důvodu nastínění, proč se zdravým rodičům narodí dítě s fenylketonurií a jaká je pravděpodobnost, že se páru, kde alespoň jeden z rodičů je fenylketonurik, narodí stejně nemocné dítě. Zmíněny jsou i knihy Honzík, T. a Zeman, J. (2013) *Dědičné metabolické poruchy v dětském věku* a Fernandes, J. a kol. (2008) *Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch*.

V části věnované charakteristice a příznakům fenylketonurie byly použity zejména poznatky z knihy Blehová, B. (1963) *Fenylketonurie*, která pojednává o tom, co je podstatou fenylketonurie a v čem spočívá. Další knihou je Hejmanová a kol., (n. d.) *Fenylketonurie a její léčba dietou*.

Podkladem kapitol věnujícím se dopadům do oblasti vzdělávání a do oblasti rodin je zejména Puda a kol. (2012) *Můj průvodce fenylketonurií*, kde jsou vysvětleny nástrahy číhající ve škole na dítě s fenylketonurií v různých etapách života a následně popsány i dopady na život rodinných příslušníků. Dalším klíčovým zdrojem je Michalík, J. a kol. (2012) *Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním*, který řeší dopady fenylketonurie do pedagogicko-psychologické praxe. Vzhledem k ne příliš obsáhlé dostupné literatuře bylo využito i osobních sdělení od psychologek pracujících

ve Všeobecné fakultní nemocnici v Praze, Ke Karlovu 2, kde se pacienti s touto diagnózou léčí. Sdělení měla formu ústní a písemnou.

V části věnované kvalitě života jsou využity zdroje - Blatný, M. a kol. (2005) *Psychosociální souvislosti osobní pohody*, vysvětlující základní dimenze kvality života, dále Křivohlavý, J. (2001) *Psychologie zdraví*, Hogenová, A. (2002) *Kvalita života a tělesnost* a Payne, J. a kol. (2005) *Kvalita života a zdraví*.

Druhou část této bakalářské práce tvoří část praktická, která zahrnuje případové studie lidí trpících fenylketonurií. Zaměřuje se na vliv fenylketonurie v jednotlivých životních etapách jedinců s tímto dědičným metabolickým onemocněním a zjišťuje, jak se fenylketonurie promítá do vztahů s vrstevníky. Dále řeší, zda fenylketonurie nějakým způsobem ovlivňuje kvalitu jejich života, jestli se podílí na vzniku psychických problémů spojených s nízkým sebevědomím či pocity méněcennosti. V neposlední řadě se zajímá o to, jestli tito lidé svou diagnózu přijali a jakým způsobem se s ní vyrovnali.

I Teoretická část

„Cokoli dá ti osud, to snášej, a zvítězíš nad ním.“

Vergilius

1. Fenyktonurie (PKU) - dědičná metabolická porucha

Bakalářská práce je zahájena tématem fenyktonurie z biologického hlediska. Nejprve je vysvětleno, že se jedná o dědičnou metabolickou poruchu a jak taková porucha vzniká, co pro daného jedince znamená. Potom jsou vysvětleny pojmy jako homozygot a heterozygot, které jsou pro vznik této metabolické poruchy klíčové.

„Dědičné metabolické poruchy (DMP) jsou jednotlivě vzácné, ale celkově početné.“ (Fernadnes et al., 2008, s. 39) Fenyktonurie představuje první dědičnou metabolickou poruchu, u které byla zavedena léčba pomocí nízkobílkovinné a nízkofenylalaninové diety. Fenyktonurie je také první poruchou metabolismu, u které byl zaveden novorozenecký screening, který tak umožnil její včasnou diagnostiku. (Honzík & Zeman, 2013, s. 13)

Podle Jelínka (2003, s. 104) má každá choroba své metabolické podmínění. Jedná se o jakousi dispozici, k jejímuž vzniku je nutné působení určitého činitele prostředí. Může se jednat o určitou látku v prostředí, složku potravy, sluneční záření apod. Chorobu může vyvolat pouze spolupůsobení obou složek.

„Dědičné choroby jsou způsobené odchylkami genotypu. Jsou vyvolány mutacemi genovými, genomovými a chromozomovými. Podíl vlivu prostředí na vzniku dědičných chorob je téměř nulový, někteří specifíční činitelé prostředí se však mohou podílet na jejich vývoji (patogenezi). Zvláštní skupinu dědičných chorob tvoří dědičné vývojové vady, které vznikají během nitroděložního vývoje a zpravidla znamenají postižení jedince na celý život.“ (Jelínek, 2003, s. 104) Nejdůležitější je tudíž nejen včasné rozpoznání a léčení dědičných chorob, ale velmi žádoucí je také snaha o to, aby genotypy s dědičnými základy vážných chorob nebyly přenášeny na další generace. Neměla by se tedy opomíjet genetická prevence. (Jelínek, 2003, s. 104)

Při pohlavním rozmnožování je každý jedinec potomkem dvou rodičů, což je důvod, proč je každý gen tvořen dvěma složkami (alelami), které spolu ale nesplývají, každá alela pochází od jednoho rodiče. Jedinec, který disponuje oběma stejnými alelami pro daný znak, je nazýván jako homozygot a naopak jedinec s odlišnými alelami se označuje jako heterozygot. (Machová, 2008, s. 161)

„Projev genetických informací ve fenotypu závisí především na vztahu dominance a recesivity u alel téhož genového páru. U homozygota jsou obě alely daného páru vždy stejné (buď obě dominantní, nebo obě recesivní), a proto se genotyp vždy ve fenotypu projeví.“ (Machová, 2008, s. 161 - 162) Heterozygot má jednu alelu dominantní a ve druhém případě se jedná o alelu recesivní. (Machová, 2008, s. 162)

1.1 Monofaktoriální dědičnost

Machová (2008, s. 163) nastiňuje, že jedním z příkladů dědičnosti je monofaktoriální dědičnost. Jedná se o případ, kdy jeden znak je vždy určen jedním genem = jedním párem alel. V genetice bakterií jsou případy monofaktoriální dědičnosti vyskytují často. U člověka se však tímto způsobem dědí jen málo normálních znaků. Většina dědičných chorob ale má monofaktoriální dědičnost. Příkladem je právě dědičná metabolická porucha - fenylketonurie. Podstatou této vady je recesivní chybění jaterního enzymu fenylalaninhydroxylázy u recesivního homozygota. Oba rodiče jsou heterozygoti. Pravděpodobnost, že se jim narodí dítě s fenylketonurií, je 25 %.

1.2 Proč se zdravým rodičům může narodit dítě s fenylketonurií?

V zemích střední Evropy se přibližně jedno z 10 000 dětí narodí s diagnózou fenylketonurie, přičemž o nejhojnějším výskytu této metabolické poruchy můžeme mluvit v západním Irsku, a naopak o nejméně častém ve Finsku. Pokud se tak stane, a dítě se narodí s diagnózou fenylketonurie, lze s jistotou říci, že metabolickou poruchu dítě zdědilo od obou rodičů stejně, tzn. rovným dílem od otce i od matky. Oba rodiče jsou tedy přenašeči vloh (mutace), která je zodpovědná za fenylketonurii (PKU). (Komárková & Hejčmanová, 2004, s. 35)

U člověka jsou dědičné vlastnosti řízeny párovými dvojicemi genů, přičemž heterozygot má polovinu genového páru, podle něhož se v buňkách jater tvoří fenylalaninhydroxyláza s „překlepem“ v DNA. Ta polovina genu, která je zmutovaná, je odlišně uspořádaná a dává jaterním buňkám špatnou instrukci. Obecně stačí, pokud má heterozygot v pořádku druhou polovinu genového páru. To stačí k tomu, aby

si dokázal vytvořit dostatek fungujícího enzymu, aby při konzumaci normální stravy byl schopen si udržet běžnou hladinu fenylalaninu (PHE) v krvi. Heterozygotem je přibližně každý čtyřicátý člověk, který netrpí fenylketonurií. Aby bylo tento stav možné rozpoznat, používají se k tomu speciální testy, které doporučuje lékař specialista. (Komárková & Hejmanová, 2004, s. 35)

Pokud dítě dostane od obou svých rodičů, kteří jsou heterozygoti, chromozom se zmutovaným genem, narodí se jim dítě s fenylketonurií. V tomto případě bude mít dítě mutaci na obou polovinách genového páru. Vytvořený enzym tedy neplní svou funkci při přeměně fenylalaninu na tyrosin a fenylalanin se hromadí v krvi. Není možné, aby byl enzym nějak nahrazen, například podáváním tablet, jedinou možností je významně snížit příjem fenylalaninu ve stravě. (Komárková & Hejmanová, 2004, s. 35)

1.3 Bude mít každé dítě rodičů přenašečů fenylketonurií?

Každé dítě mít fenylketonurii nebude. Rodiče, kteří se s narozením dítěte s fenylketonurií dozvěděli, že jsou přenašeči této metabolické poruchy, mohou očekávat tyto možnosti: „25% - narození dítěte s PKU, 50% - narození zdravého dítěte, přenašeče mutace pro PKU a 25% - narození zdravého dítěte, které není přenašečem mutace pro PKU.“ (Komárková & Hejmanová, 2004, s. 35)

1.4 Možnosti výskytu fenylketonurie u rodičů a dětí

Oba z rodičů předají svému potomkovi určitý gen. Člověk s PKU předá svému potomkovi vždy mutovaný gen, přesto jeho děti mít PKU nemusejí. Rozhoduje o tom genetická výbava druhého partnera. (Komárková & Hejmanová, 2004, s. 38)

V případě, že **oba rodiče trpí fenylketonurií**, dítě získá mutovaný gen od otce i od matky, což značí, že všechny děti tohoto páru budou mít fenylketonurii a budou potřebovat léčbu dietou. Pokud mají být růst a vývoj dítěte normální, musí žena v těhotenství dodržovat obzvláště striktní dietu. Kdyby se tak nestalo a žena se stravovala normálně, měla by vysokou hladinu fenylalaninu (PHE) v krvi a tuto abnormální toxickou hladinu PHE by přenášela na své dítě po celou dobu jeho vývoje v matčině děloze. Vysoká hladina PHE poškozuje obzvláště mozek dítěte, jeho srdce a také velmi rapidně omezuje jeho růst. (Komárková & Hejmanová, 2004, s. 38)

Dodržuje-li však žena správně dietu, hodnoty PHE těhotné ženy klesnou co nejbližší k hodnotám, které mají zdravé ženy. Pokud se tak stane, vytváří dítěti příhodné podmínky pro jeho růst a vývoj. Léčbu dietou je však třeba zahájit neprodleně

před otěhotněním a pokračovat s ní dále i v těhotenství. (Komárková & Hejčmanová, 2004, s. 38)

Pokud **otec má PKU a matka ne**, otec předává mutovaný gen každému ze svých potomků. Matka může svým potomkům předat mutovaný gen v případě, je-li sama jeho přenašečkou.

Když matka není přenašečkou mutovaného genu, předá svým potomkům vždy jen zdravý gen, což znamená, že děti tohoto páru, kde jeden člověk trpí PKU a druhý je naprosto zdravý, budou samy přenašeči mutace, kterou získaly od otce, nebudou však mít PKU. (Komárková & Hejčmanová, 2004, s. 39)

Jestliže je matka přenašečkou mutace, je zde padesáti procentní šance, že svému dítěti předá buď mutovaný, nebo zdravý gen. Potomci těchto rodičů tedy mohou mít fenylketonurii v případě, že získají mutovaný gen od obou rodičů, ale stejně tak mají 50 % možnost, že budou pouze přenašeči mutace, kterou získali od otce a PKU mít nebudou. (Komárková & Hejčmanová, 2004, s. 39)

Jestliže **matka má PKU a otec ne**, matka předává mutaci všem svým potomkům. Otec může mutovaný gen předat v případě, že je sám jeho přenašečem. Když otec není přenašečem, předává svým dětem vždy zdravý gen a děti těchto rodičů, budou přenašeči mutace, kterou získaly od matky, PKU však mít nebudou. (Komárková & Hejčmanová, 2004, s. 39 - 40)

Pokud otec bude přenašečem mutace, pravděpodobnost předání zdravého a mutovaného genu je 50 % : 50 %. Děti těchto rodičů mají tedy 50 % možnost, že budou mít PKU (když zmutovaný gen dostanou od obou rodičů) a 50 % možnost, že budou pouze přenašeči mutace, kterou získaly od matky, a PKU mít nebudou. (Komárková & Hejčmanová, 2004, s. 40)

2. Charakteristika fenylketonurie

Tato kapitola byla vybrána z důvodu nastínění fenylketonurie jako takové, jak vzniká, a dále pojednává o tom, kdo fenylketonurii objevil, v čem spočívá a co bude následovat, pokud léčba dietou nebude správně dodržována.

Fenylketonurie je v historii medicíny relativně mladé onemocnění. Jeho existence byla popsána v roce 1934 norským chemikem a lékařem dr. Asbjørnem Føllingem jako Imbecillitas Phenylpyruvica. (Hejčmanová et al., n. d., s. 4)

Jedná se o onemocnění rozšířené ve všech světadílech a mezi všemi rasami. (Bleková, 1963, s. 28)

Jak tvrdí Komárková a Hejčmanová (2004, s. 11), z vnějšího prostředí člověk přijímá kyslík a potravu, které pak v procesu látkové přeměny přetváří na energii a látky pro tělo nezbytné. Člověk dokáže správně žít, růst a rozvíjet se pouze, pokud vše probíhá, jak má, a látková přeměna funguje správně. Je tedy schopen rozvíjet své duševní a tělesné schopnosti a v dospělosti předává své geny potomkům.

Jedinec, který trpí fenylketonurií, toto nezvládne bez určité pomoci, která spočívá v přesném určení, co může a nemůže jíst. Pokud totiž daný jedinec s PKU bude běžně přijímat normální stravu, dojde k nevratnému těžkému poškození vývoje mozku. Díky výběru vhodné stravy respektující PKU se lze tomuto nebezpečí vyvarovat a člověk může prožít plnohodnotný život. (Komárková & Hejčmanová, 2004, s. 11)

2.1 Metabolická přeměna látek a důvody vzniku fenylketonurie

V lidském těle probíhá v každém okamžiku nespočet chemických reakcí, které lze shrnout pod obecný pojem látková přeměna, tj. metabolismus. Během těchto reakcí organismus získává látky a energii nezbytnou pro všechny životní pochody - například budování tkání a orgánů nebo obnovu tkání v dospělosti pro svalovou práci atd. Chemické děje, které při látkové přeměně probíhají za přesně určených podmínek, jako je například přítomnost enzymů, tj. látek, umožňují průběh četných reakcí v lidském organismu. (Hejčmanová et. al., n. d., s. 4)

Veškeré živiny potřebné pro běžnou látkovou výměnu získává člověk z potravy, která je v zažívacím traktu štěpena na jednodušší látky, které jsou následně vstřebávány do krve. Krví jsou dále dopraveny do jater, kde jsou zpracovávány základní živiny typu cukrů, tuků a bílkovin. (Hejčmanová et. al., n. d., s. 4)

Z hlediska fenylketonurie je nejdůležitější přeměna bílkovin, které člověk získává z potravy. Bílkoviny jsou velmi složité sloučeniny, které se tvoří spojováním základních stavebních kamenů - aminokyselin. V játrech jsou jednotlivé bílkoviny štěpeny až na jednotlivé aminokyseliny. Aminokyseliny jsou dále zpracovávány a ke svému zpracování každá aminokyselina potřebuje specifické podmínky, například svůj enzym. Pokud se však daný enzym v organismu nevytvořil, aminokyselina nemůže být dále přeměňována a hromadí se v organismu, který většinou nějakým způsobem poškozuje. (Hejmanová et. al., n. d., s. 4)

Fenylketonurie je metabolická porucha, při níž je takto narušeno zpracování aminokyseliny fenylalaninu, což znamená, že v játrech dítěte, které se narodilo s touto diagnózou, chybí enzym fenylalaninhydroxyláza, přeměňující aminokyselinu fenylalanin, který se pak hromadí v krvi a ve tkáních. Jeho nadbytek výrazně poškozuje vyvíjející se mozek dítěte, a to má za následek těžké mentální poškození. Postižení mozku je závažné a nevratné. V dřívější době dospělí s neléčenou fenylketonurií dožívali svůj život většinou v ústavech sociální péče. To ale změnilo poté, co byla objevena metoda léčby nízkobílkovinnou dietou a zaveden novorozenecký screening v roce 1975. (Hejmanová et. al., n. d., s. 4 - 5)

3. Stanovení diagnózy fenylketonurie

Kapitola stanovení diagnózy fenylketonurie vysvětluje, kdy a jak je možné nemoc u dítěte zjistit, jaké příznaky se u těchto dětí objevují, popisuje, jak může ovlivnit jeho budoucí život a v neposlední řadě jaké komplikace s sebou přináší nesprávné dodržování dietního režimu.

Dítě, které trpí fenylketonurií, se rodí zcela bez příznaků nemoci, vypadá zdravě, je dobře vyvinuté. (Blehová, 1963, s. 30)

Mezi druhým a třetím měsícem života se však začínají objevovat projevy opoždění mentálního vývoje. Pokud je dieta zahájena až v této době, optimální výsledek se už nedostaví. Je třeba zahájit dietu podstatně dříve, tzn. ještě v době, kdy je dítě bez jakýchkoliv příznaků, mezi které patří také křeče, ekzém a typický zápach moči a potu, který bývá přirovnáván k zápachu po myšince. To je důvod, proč se s hledáním symptomů fenylketonurie začíná již v porodnici, a to hned po narození. Pátý den života, kdy už dítě po dobu alespoň tří dnů dostává mléko, je mu odebrána kapka krve na speciální papírek, který je odeslán do specializovaných laboratoří, které jsou v České republice celkově čtyři. Od roku 1975 je vyhledávání fenylketonurie (screening) povinným vyšetřením u všech novorozenců. V případě, že se fenylketonurie u dítěte potvrdí, je okamžitě pozváno k podrobnému vyšetření a je neprodleně zahájena dietní léčba. Dieta je pro každého jedince specifická, je připravována individuálně s přihlédnutím k množství fenylalaninu, které je dítě při látkové výměně schopno zpracovat. (Hejcmanová et al., n. d., s. 6)

3.1 Příznaky fenylketonurie

Většina nemocných trpí nějakou abnormalitou kůže, která může být různého stupně a projevovat se jako suchá či hrubá kůže až těžký ekzém, který se ale spíše objevuje u menších dětí. Je však možné, že přetrvá až do dospělosti. Někteří nemocní se na slunci spálí, jiní se ovšem dobře opalují. Dalším možným projevem mohou být krvácející oděrky na osvětlených místech, vedle nichž se objevují mělké jizvy, protože si tito jedinci často štípou kůži. (Blehová, 1963, s. 35)

Blehová (1963, s. 35) zmiňuje, že dalším hojně se vyskytujícím příznakem fenylketonurie, bývá nedostatečná pigmentace a menší vzrůst. U nemocných jsou typické světlé, popelavě zbarvené vlasy, nápadně světle modré oči a světlá kůže. Tento nedostatek

bývá dobře patrný v rodinách, kde vyrůstají zdravé děti společně s fenylketonurikem. Zdraví jedinci mívají zpravidla tmavší plet', kdežto nemocní jsou světlejší.

Podle Blehové (1963, s. 35 - 36) můžeme obecně říci, že ti nemocní, u kterých se prokázala jen lehce snížená inteligence, netrpěli neurologickými změnami. Na druhou stranu u těžce mentálně postižených jsou neurologické změny ve většině případů časté. U těžce mentálně nemocných jsou typické automatické stereotypní pohyby rukou a prstů, jako například luskání prsty, třepání rukou či neustále se opakující kývání horní poloviny těla, také dupání atd. Nemocní také mívají záchvat zlosti, kdy se probudí z apatie a začnou křičet a bít či tahat za vlasy lidi okolo sebe. Po nějaké době se uklidní a upadnou opět do stavu apatie. Těžce mentálně postižení se s okolím nedomluví, vydávají jen neartikulované skřeky. Pouze několik jedinců se samo svlékne či nají. U fenylketonuriků je obvyklá citová labilita či strach z okolí.

Přibližně asi jedna čtvrtina nemocných trpí záchvaty podobnými záchvatům epileptickým. Epileptické záchvaty úzce souvisí s mentálním stavem nemocného. Čím více je jedinec retardovaný, tím jsou záchvaty pravděpodobnější. První záchvaty se většinou objeví do 18. měsíce života, ale mohou se objevit i později. Typické je, že se záchvat může objevit jen jednou v životě. Záchvaty se dají těžko ovlivnit, dokonce i léčba je na ně krátká, ale po zavedení diety s nízkým obsahem fenylalaninu obvykle vymizí. (Blehová, 1963, s. 35 - 36)

3.2 Jak fenylketonurie ovlivní dítě v budoucím životě?

Podle Hejzmanové a kol. (n. d., s. 8) je klíčové, aby celá rodina přijala fakt, že dodržování diety od samého počátku je nezbytné. Pokud ho dokážou brát jako samozřejmost a pokud dietní režim není porušován, můžeme očekávat dobrý duševní vývoj jedince. Děti trpící fenylketonurií jsou schopny se bez větších problémů zařazovat mezi své spolužáky a vrstevníky. Úspěšně léčení dospívající pacienti s fenylketonurií studují na středních i vysokých školách, nebo se učí na učebních oborech. Ukázalo se, že pokud je dietní režim správně dodržován, nemají problémy se začleňováním do společnosti. Fenylketonurie tedy nijak zásadně neomezuje děti v nejrůznějších zájmových kroužcích, jako je například sport.

Hejzmanová a kol. (n. d., s. 8) dále tvrdí, že problém ovšem nastává v případě dětských rekreací se společným stravováním, kde obvykle nelze dietu zajistit. Ale i zde

se situace postupně zlepšuje a příležitostí pro společnou rekreaci dětí s jejich zdravými vrstevníky přibývá.

Stane-li se ovšem, že předepsaný dietní režim je opakovaně porušován a dochází k opakovaným vzestupům hladin fenylalaninu, což je pro mozek nejškodlivější zejména v raném dětství, je vysoké riziko snížení duševních a intelektových schopností dítěte, které se naplno projeví až v dospělosti (například deprese nebo úzkostné poruchy). (Hejčmanová et al., n. d., s. 8)

3.3 Komplikace při nedodržování diety a léčby s ní spojené

Dítě, které není schopné dodržovat předepsanou dietu, se dříve nebo později začne potýkat s velkými zdravotními komplikacemi, jakými mohou být například poruchy koncentrace a pozornosti, syndrom ADHD, nesoustředěnost a agresivita, jejichž následkem se pak obecně stává neschopnost dodržování školního režimu, vedoucí až k následnému ukončení školy. (Puda et al., 2012. s. 12)

Předčasné ukončení diety nebo její nedodržování je v dospělém věku spojeno se zdravotními problémy, jako jsou například migrény, úzkostné poruchy, poruchy spánku, Parkinsonova choroba nebo syndrom pyrománie. Je zde i pravděpodobnost častějšího výskytu astmatu, ekzému, poruchy metabolismu tuků spojených s obezitou či naopak hubnutím, řídnutí kostí a u mužů impotence. Z hlediska neurotických potíží byly zjištěny zejména bolesti hlavy, poruchy usínání, nervozita, úzkostnost a poruchy sebevědomí. (Puda et al., 2012. s. 12)

Tato kapitola dále obsahuje informace z výpovědi doktorky R. Hermánkové (ústní sdělení, 24. 2. 2017), která tvrdí, že se dítě, pokud je doma s rodiči, nedostává často do situací, kdy bývá dieta porušována. Dítě, které nejvíce času tráví v domácím prostředí, má všechny předpoklady pro správné dodržování diety, protože ve většině případů rodiče na správné dodržování diety striktně dohlížejí a dítě si nemá kde vzít potraviny, které nesmí. Pochopitelně, každé dítě někdy přestane bavit dodržování pravidel, dostane chuť na zakázané potraviny a tu a tam občas tajně „zahřeší“, tj. vezme si z lednice něco, co nesmí.

Skutečné potíže však mohou nastat ve chvíli, kdy dítě nastoupí z domova do mateřské školy. Do té doby nepokládá za zvláštní, jaké jí potraviny, je na to od mala zvyklé, ale s příchodem do mateřské školy zjišťuje, že existují i jiné svačiny a „rozmanitější“ obědy, že děti zkrátka mohou jíst, co se jim zlíbí. „*Při nedostatečném dozoru učitelek může dojít ke střídání svačin mezi dětmi, následnému ujídání jídla*

sourozencům, a takovýmto opakovaným počínáním, kdy dochází k porušování diety v nízkém věku, kdy se mozek teprve vyvíjí, může začít intelekt klesat.“ (R. Hermánková, ústní sdělení, 24. 2. 2017) Pokud se tak stane, dítě je v předškolním věku průměrné a ve školním věku se již stává hraničním, nestačí svým spolužákům a vrstevníkům, což se v mnoha případech řeší hospitalizací a snižováním fenylalaninu v krvi. Pokud jsou ovšem tyto snahy neúspěšné, dítě může být odebráno rodičům z domácí péče a skončí v ústavu s diagnózou mentální retardace.

R. Hermánková (ústní sdělení, 24. 2. 2017) dále zmiňuje, že nejčastějšími poruchami, jdoucími ruku v ruce s nesprávným dodržováním diety, jsou poruchy učení (dyslexie, dysgrafie, dysortografie, dyskalkulie), hyperaktivita a ADHD. Pokud se nějaká z těchto poruch u dítěte potvrdí, učitel by k němu měl přistupovat s určitou mírou tolerance, co se týká zhoršené paměti a tolerance pohybového neklidu; když je žák unaven, měl by mu být k dispozici nějaký koutek, kde by se uklidnil a uvolnil.

„V dnešní době se dodržování diety stává celoživotním trendem. V dřívějších letech se dieta dodržovala pouze do doby, než se rozvinul mozek, a poté se od diety upustilo. Takovéto počínání se však ukázalo jako nedomyšlené, protože vysoké hladiny fenylalaninu tyto jedince ovlivňovaly a zabraňovaly řešení běžných situací či požadovanému výkonu v zaměstnání“. (R. Hermánková, ústní sdělení, 24. 2. 2017) Takoví lidé, kteří s dodržováním diety skončili se završením dospělosti, bývají propouštěni z práce, kde jim je vyčítána jejich pomalost, nesoustředěnost a neodpovídající výkon. Následně se u nich objevují úzkostné poruchy a často trpí depresemi. Ve středním věku se tedy vrací na kliniku a začínají znovu dodržovat přísnou dietu.

Další životní etapa spojená s úzkostí a depresemi bývá u žen gravidita, kdy jim je nastolena náročná dieta, mnohem přísnější než v předešlých letech a nastávají obavy z jejího nezvládnutí, a s tím souvisejícího z ohrožení dítěte. Většinou to nejsou samy děti fenylketonurici, kdo bývá ohrožen depresemi, protože si vážnost fenylketonurie ještě dostatečně neuvědomují, ale jejich matky. U dětí samotných se objevuje především neklid a nesoustředěnost.

Je tedy důležité, aby dieta byla předávána „do rukou“ dítěte již v pubertě. Dítě by si mělo zvyknout, že vážení a počítání dietní stravy k životu s fenylketonurií neodmyslitelně patří a že jim umožňuje prožít plnohodnotný život bez zdravotních komplikací. (R. Hermánková, ústní sdělení, 24. 2. 2017)

3.4 Riziko opožděného mentálního vývoje a snížené IQ

Ze sdělení R. Hermánkové (ústní sdělení, 24. 2. 2017) je patrné, že pokud se u dítěte daří udržovat hladiny fenylalaninu v doporučených hodnotách, je zde velká pravděpodobnost, že se dítě bude vyvíjet po všech stránkách úměrně svému věku a nebude nijak zaostávat za svými vrstevníky. Je ale faktem, že u dětí s fenylketonurií se častěji vyskytují například poruchy pozornosti nebo jiné problémy s učením. Většinou se však ukáže, že tyto problémy mívají spojitost s nedodržením přísného dietního režimu a udržení fenylalaninu v doporučených hodnotách. (R Hermánková, ústní sdělení, 24. 2. 2017) Důvodem je akumulace fenylalaninu, která brání postnatálnímu vývoji mozku a vede k těžké mentální retardaci. Zavedení novorozeneckého screeningu v kombinaci s dietní léčbou výrazně pozvedlo prognózu této metabolické poruchy. Dnes je tedy běžné, že většina lidí s fenylketonurií je inteligentně vyzrálá úměrně svému věku. (www.thelancet.com/pdfs/journals/lancet/PIIS0140673602093340.pdf) [online] [cit. 2002-06-06]

4. Krizová období v životě pacienta s PKU

Na základě písemného sdělení L. Vaďurové (písemné sdělení, 20. 2. 2017) obsahuje tato kapitola informace o tom, že v životě pacienta s PKU je možné vymezit několik kritických období pro adaptaci dítěte, adolescenta a mladé ženy. Zvládnutí těchto období vyžaduje mnohá úsilí a v nejlepším případě by se nemělo obejít bez psychologické pomoci.

Jedno z nejtěžších období je smíření se s diagnózou a vyrovnání se s dietou. Může to mnohdy trvat i několik měsíců, než pacient dokáže přijmout tento fakt, často toto období bývá provázeno obavami z budoucnosti. Tyto obavy však ze začátku prožívají pouze rodiče, zejména matky. Pro snadnější vyrovnání se rodičů může přispět fakt, že i při dietních omezeních dítě dobře prospívá. V některých případech však mohou obavy dále přetrvávat, což se odráží na zhoršení psychického stavu matky, a to pak může vést ke zhoršení kvality péče o dítě, nedostatečnému dodržování diety a může se objevit i skrytá agrese. Tato agrese se pak může promítnout ve špatné spolupráci s lékařem nebo k nadměrně kritickému postoji k dítěti.

Dalším těžkým obdobím v životě dítěte a jeho rodičů je podle doktorky Vaďurové (písemné sdělení, 20. 2. 2017) vstup dítěte do školy a začlenění se do společnosti. (viz. kapitola 3. 2)

Při vstupu do školy však většina starostí pramení ze strany rodičů, protože dítě je v tomto období většinou přizpůsobivé a k sobě nekritické. Všechny tyto výše zmíněné jevy se totiž mohou projevit u zcela zdravého dítěte. Často se ale objevuje hyperaktivita spojená s mozkovou dysfunkcí, která může souviset se skrytými dietními chybami nebo pozdější diagnostikou fenylketonurie.

Neopomenutelným krizovým obdobím je puberta, která s sebou přináší emoční rozkolísanost a nevyrovnanost. Dítě nechápe, proč se tohle muselo stát zrovna jemu, což se projevuje i v častém porušování diety a posouvání hranic, kam až je to beztestně možné. Je to právě negativismus vůči autoritě, co bývá důvodem častých dietních chyb.

V neposlední řadě je nutné zmínit přípravu ženy s PKU na graviditu, která je z psychologického hlediska obzvláště riziková. (L. Vaďurová, písemné sdělení, 20. 2. 2017)

5. Vybraná vývojová období z hlediska fenylketonurie

„Vznik a vývoj funkčních soustav lidského mozku je jednou z nejzajímavějších, nejsložitějších a nejméně poznanych oblastí lidského vědění, zatíženou snad největším počtem předsudků.“ (Koukolík, n. d.; in Švarcová, 2006, s. 61)

V období předškolního věku se u dítěte s fenylketonurií, stejně jako u ostatních dětí, zvyšuje evidentní potřeba porozumět okolnímu světu i fungování svého těla. V tomto věku je tedy nezbytná dostatečná informovanost dítěte o omezeních, která s fenylketonurií souvisejí. (Puda et al., 2012, s. 25; Michalík et al., 2012, s. 69-70)

5.1 Mladší školní věk

„Obdobím mladšího školního věku označujeme vývojovou periodu od 6 do 11 až 12 let.“ (Farková, 2008, s. 181)

V mladším školním věku se v zásadě u všech dětí jedná o snahu o výkon nejen ve škole, ale také mimo ni. Objevuje se například i soupeření dětí mezi sebou. Z hlediska rozvoje sociálních dovedností, osvojování sociálních rolí a rozvoje vlastní identity je právě jedním z nejdůležitějších faktorů ve školním věku skupina vrstevníků. Ta pomáhá i u hlediska vývoje a sebepřijetí. (Puda et al., 2012, s. 25; Michalík et al., 2012, s. 69-70)

Důležitým úkolem a jakousi výzvou každého dítěte je přijmout roli školáka. Dítě s PKU je bez rozdílu hodnoceno za svůj výkon a porovnáváno s ostatními žáky. (Puda et al., 2012, s. 25) Školní třída je vrstevnickou skupinou, kterou si žák nevybere, ale jejími typickými znaky je souřadnost, což tedy znamená, že všichni žáci jsou považováni za rovnocenné a dítě s nimi sdílí spoustu důležitých zážitků. (Vágnerová a Klégrová, 2008, s. 501)

Pokud se ve škole objeví opakovaný neúspěch, dítě nedosáhne vytyčených cílů, může to v tomto období vést k negativnímu sebehodnocení a následně k celoživotnímu pocitu podřadnosti, čemuž je nutno zabránit. (Puda et al., 2012, s. 25; Michalík et al., 2012, s. 69-70)

Důležitou roli výchovy a vzdělání takového dítěte hraje učitel. Právě na něm obvykle závisí, zda se podaří správná vzájemná komunikace mezi ním a žákem s fenylketonurií. V první řadě učitel musí zjistit, jak dítě svoji nemoc prožívá, jak se k ní staví a také jaký má vztah k sobě samému. Dále jak vnímá, že ho přijímá nejbližší okolí, jak se dokáže vyrovnat s omezeními, která život s fenylketonurií s sebou přináší

a jaká je úroveň přijímání svého těla a vlastní nemoci. Učitel má důležitou úlohu ve vzájemné komunikaci mezi žákem s PKU a zdravými vrstevníky i jím samotným, protože poruchy ve vzájemné komunikaci, například pokud dojde ke znevažování nemoci, mohou vést ke ztrátě sebedůvěry i duševní stability dítěte. (Puda et al., 2012, s. 25; Michalík et al., 2012, s. 69-70)

V tomto období nejdůležitější roli hraje postoj učitele a jsou to právě názory autorit, které v mladším školním věku vedou k utváření žakovy identity a jeho sebehodnocení. Ve starším školním věku se to už mění, nabývají na významu spíše názory vrstevníků. (Puda et al., 2012, s. 25; Michalík et al., 2012, s. 69-70)

5.2 Starší školní věk a adolescence

Ve starším školním věku mezi 11 - 15, kdy žák přichází do puberty, je klíčové právě utváření vlastní identity, kdy klesá vliv rodiny a ještě více sílí vrstevnické vztahy. Není vzácností, že velkým problémem spolupráce v pubertě bývá právě odpor vůči autoritám. V tomto období je důležité poskytnout dítěti informace o jeho onemocnění a umožnit mu co největší podíl při rozhodování o dalším postupu léčby. Toto období bývá také zlomové v tom směru, že by rodiče postupně měli předávat odpovědnost za léčbu a dodržování nízkobílkovinné diety na dítě a postupně ho vést k samostatnosti. (Puda et al., 2012, s. 25; Michalík et al., 2012, s. 69-70).

V adolescenci, kdy mluvíme o věku mezi 15 - 20 lety, se dotváří identita dítěte a vazby na rodinu stále slábnou. Celé období dospívání je obdobím zranitelnosti a snížené odolnosti vůči stresu. U dítěte s fenylketonurií je tedy důležité plně respektovat jeho potřeby a pro zvládnání a vyrovnání se s touto poruchou je v tomto období klíčová kvalitní komunikace s lékaři a dobrá informovanost rodičů i pedagogů. (Puda et al., 2012, s. 25; Michalík et al., 2012, s. 69-70)

6. Školní výkon dětí s ranou diagnostikou fenylketonurie

Gassió a kol. píše o výzkumu provedeném v roce 2004 ve španělské Barceloně, který se zabýval školním výkonem a kognitivními schopnostmi dětí, jimž byla fenylketonurie diagnostikována v raném věku života. Do studie bylo vybráno 26 pacientů okolo 12 let (14 chlapců a 12 dívek). Zkoumání kognitivních funkcí bylo realizováno na základě testů, které prověřovaly úroveň inteligence vybraných osob. Dále byla zkoumána vizuálně prostorová představivost, vizuální paměť, sluchová paměť, schopnosti sluchově verbálního učení, motorické schopnosti, pozornost a jazykové funkce. Zkoumaným osobám bylo položeno několik otázek týkajících se jejich výkonu ve škole - jaký typ školy navštěvují, zda mají obtíže s učením a potřebují doučování, dále se řešilo opakování ročníků a studijní úspěchy.

Bylo zjištěno, že inteligence dětí, které dietu dodržují špatně nebo ji nedodržují vůbec, byla výrazně nižší než inteligence dětí, které dietu striktně dodržují. Značné rozdíly byly zaznamenány v jemné motorice (například pomalé vypracovávání školních testů) a problémy s pozorností. Hyperkinetické poruchy byly zaznamenány u 12 pacientů (46 %).

13 z 26 (50 %) zkoumaných osob popsalo těžkosti s učením, 10 z nich (38, 5 %) přiznalo, že potřebují speciální doučování, a další 3 lidé uvedli, že museli opakovat ročník. U 2 z 6 studentů se dostavilo selhání a byli nuceni ukončit školu před završením sekundárního vzdělání, které je ve Španělsku povinné. Všichni z nich dokončili základní vzdělání. 3 ze sledovaných jedinců byli starší osmnácti let, nikdo z nich však již nestudoval dál. Jeden pracoval jako číšník, druhý jako asistent soustružníka a třetí pracoval doma. Podle učitelů se u 33 % dětí s fenylketonurií ukázaly větší problémy s koncentrací a matematikou a 7 z 67 skončilo ve speciálních školách.

Autoři v závěru své studie neshledali rozdíly v počtu dětí opakujících jeden nebo více ročníků nebo dětí, které se neobešly bez speciálního doučování, v porovnání s dětmi, které dietu striktně dodržují. Hladiny fenylalaninu v posledních dvou letech podstatně korelují s vývojem medicíny. S přihlédnutím k těmto výsledkům autoři tvrdí, že školní výkonnost se může zlepšit díky pečlivějšímu dodržování diety. (Gassió et al., 2004)

7. Dopady fenylketonurie do pedagogicko-psychologické sféry

Tato kapitola byla vybrána z důvodu nastínění, že povědomí pedagoga o metabolické poruše, kterou žák trpí, bývá často klíčové pro správné dodržování diety, protože žák tráví ve škole podstatnou část dne a je nutné, aby se tam stravoval. Může to být právě učitel, jehož přístup přivede ostatní žáky ke správnému chování, které by ke svému spolužákovi s PKU měli mít.

Děti, které se potýkají s fenylketonurií, se ve školách, a už dokonce i mateřských školách, lehce mohou stát terčem posměchu, zesměšňování, šikany a často také dochází k bagatelizaci a nerespektování jejich nemoci ze stran učitelů a jiných zaměstnanců školy. Důvodem takového jednání je právě konzumace odlišných potravin a příprava dietních aminokyselinových preparátů, které dítě musí pít nejméně třikrát denně, a je tedy nuceno si preparát nosit do školy. (Michalík et al., 2012, s. 70)

Michalík a kol. (2012, s. 70) dále tvrdí, že pro dítě, které je vystaveno posměchu, představuje problém i každá mimoškolní akce, protože oproti zdravým dětem je ochuzeno o možnost koupit si potraviny nebo pochutiny v běžném obchodě. Důležité je také zmínit, že dítě s PKU je velmi omezeno v možnosti účastnit se běžných školních výletů či lyžařských výcvikových kurzů, kde není jeho rodič, aby se postaral o správnou přípravu extrémně náročné nízkobílkovinné stravy.

Pokud pedagog nevnímá fenylketonurii jako náročné nebo nějak více závažné onemocnění (to znamená, že si sice všímá toho, že dítě „nějak jinak jí“ a nemůže si dovolit sníst všechno, co jeho zdraví spolužáci), může nastat problém, když dovolí porušení zákazu jíst pro něho ohrožující potraviny. Pokud dojde k razantnějšímu porušení dietního režimu, může následně dojít k dekompenzaci dítěte, což s sebou velice často přináší komplikace v podobě psychologicko-psychiatrických problémů, které pak kromě rodičů musí řešit i samotný pedagog. (Michalík et al., 2012, s. 70)

„Výše uvedené povede u dítěte k pocitu méněcennosti, izolace, frustrace, k těmto problémům se může přidružit i psychická labilita, způsobená buď genetickými vlohami, nebo dlouhodobou dekompenzací PKU. Následné obtíže se nejčastěji projevují v lehčích případech jako prosté poruchy pozornosti nebo syndrom ADHD, v těžších případech jako obsedantně kompulzivní poruchy a výjimečně jako sebevražedné sklony. Společným cílem rodiny a školy by mělo být předcházení uvedeným problémům, v případě jejich výskytu je třeba se zaměřit na terciální prevenci a intervenci osobně.“
(Michalík et al., 2012, s. 70)

Bartoňová a Vítková (2007, s. 164) tvrdí, že pokud tento žák trpí syndromem poruchy pozornosti nebo ADHD, učitel by mu měl dát prostor vyjádřit své myšlenky a plnou účast ve sféře sociálních a emočních zkušeností.

Jednou z metod, jak dítěti pomoci vybudovat si sebevědomí, je zaměřením se na oblast, ve které vyniká, kde se cítí silně. Pokud se však stane, že k psychickým problémům dojde, je nutné informovat nejen rodiče, ale stejně tak i školu, protože vše se odvíjí od vzájemné komunikace a spolupráce a je důležité nastolit řešení jak medicínské, tak pedagogické. Většinou se jedná o návštěvu dětského psychologa či psychiatra. Co se týká medicínskému hledisku, může být nasazena léčba psychofarmaky. Z pedagogického hlediska bývá často doporučována návštěva pedagogicko-psychologické poradny a speciálně pedagogického centra. Pro dítě s PKU je důležité vzdělávat se v podmínkách rovným těm, které mají zdravé děti, a pokud to není vyloženě nutné, není potřeba speciálního vzdělávání. (Michalík et al., 2012, s. 70)

8. Fáze vyrovnání se rodičů s možným postižením dítěte a dopady fenylketonurie na život dětí a rodin

Pokud stane, že příprava matky s PKU nebyla dostačující, či se sejdou dva lidé, kteří jsou přenašeči fenylketonurie a z nějakého důvodu neproběhla diagnostika této metabolické poruchy včas, výsledkem může být až těžká mentální retardace dítěte.

Se zdravotním postižením dítěte se každý člen rodiny vyrovnává po svém. Existuje několik stádií, kterými rodiče postiženého dítěte prochází, přičemž u každého dané období může trvat různě dlouhou dobu. Psycholožka V. Prokopová (písemné sdělení, 3. 3. 2017) uvádí tato období ve sledu, jak se s nimi nejčastěji rodiče potýkají.

První fází je fáze šoku. Po vyřčení diagnózy obvykle následuje šok, po kterém přicházejí pocity zmatku, neschopnost uvědomění si faktu. Rodiče mohou reagovat zcela nepřiměřeně v důsledku iracionálních myšlenek a pocitů, které prožívají. Tyto reakce jsou však v takovéto situaci považovány za normální. Rodiče v této fázi ještě nejsou schopni plně zpracovat a vnímat informace podané odborníky.

Fází, která následuje, je fáze popření, kdy se pro rodiče stává zcela nemožné přijmout danou situaci a dochází k rozvoji obranných mechanismů, především popření, případně vytěsnění problému. Důvodem takovéto reakce je jakási obrana proti ztrátě psychické rovnováhy. V těchto prvních fázích je velmi důležité vyjádření sympatií a podpora rodičů od odborníků, která jim může dát naději doufat v lepší zítřky.

Fáze následující je fáze reaktivní. U rodičů jsou typické dominující pocity, jako je hluboký smutek, zoufalství, zlost, úzkost, sebelítost, pocity viny a deprese. Takové emoce jsou reakcí na prožité trauma. Do popředí se dostává hledání viny a často bývají přítomny i výbuchy agrese a vztek na sebe i celý okolní svět. Tyto emoce mohou být vysílány vůči sobě samotnému, partnerovi, ale i zdravotnickým pracovníkům. V této fázi je nezbytná pomoc rodičům, aby otevřeně vyslovili všechny své pocity, které je trápí, a je nutné jim citlivě naslouchat.

Fází poslední je fáze adaptační, kdy přichází vyrovnání se se situací jako takovou. Rodiče už ví, že ji nezmění a musí se s ní naučit žít. Dochází zde ke snižování úzkosti a deprese a rodiče začínají mít realistický pohled na situaci. (V. Prokopová, písemné sdělení, 3. 3. 2017)

Fenylketonurie je tedy chronická nemoc, která omezuje normální způsob života. Takováto onemocnění jsou často po dlouhé období bez příznaků, což znamená, že nejsou doprovázena nějakými viditelnými změnami. Dítě nemá žádné na první pohled viditelné obtíže ani netrpí bolestmi, ale vyžaduje určitá omezení aktivity, dodržování léčebných postupů spojených se striktní dietou a úpravou konzumace některých nápojů. Pacient musí docházet na pravidelná vyšetření, kde se kontroluje hladina fenylalaninu v krvi. Takto nemocné dítě může mít dojem, že až na omezování v jídle a přípravu dietních aminokyselinových preparátů se vlastně nic tak zvláštního neděje. Je tedy nezbytně nutná adekvátní informovanost dítěte dle jeho rozumové vyspělosti. Mělo by být srozuměno s omezeními, která toto onemocnění s sebou přináší, a proč je nutné tato omezení dodržovat. Zároveň je důležité dbát na to, aby dítě i přes odlišnosti spojené s léčbou vedlo běžný a plnohodnotný život, aby se mu dostávalo vhodných zajímavých činností a mělo dostatek kamarádů. (Puda et al., 2012. s. 24; Michalík 2010, s. 65)

Fenylketonurie není nemoc, která zasahuje pouze do života jedince samotného, ovlivňuje život celé jeho rodiny. Dítě tím získává svou sociální roli. Aby dítě s PKU správně prospívalo, je nezbytné, aby se jeden z rodičů vzdal svého zaměstnání a naplno se věnoval dietě, což s sebou pochopitelně přináší mnohá omezení. Nízkobílkovinná dieta je finančně velmi náročná a náklady značně zatěžují rozpočet domácnosti těchto pacientů, což v kombinaci s nezaměstnaností může vést k výraznému snížení životní úrovně rodiny. Není tedy výjimkou, že PKU často omezuje pacienta i jeho rodinu v navazování partnerských vztahů, při hledání koníčků, vykonávání sportů, ale také v oblasti vzdělávání. (Puda et al., 2012. s. 24-25; Michalík 2012, s. 65)

Pacientům s PKU bývají často připisovány určité výsady tkvící v právu na ohledy či tolerance nedostatků spojených s jeho onemocněním. Na druhé straně s sebou ovšem nepřináší jen několik privilegií, ale ztrátu práv, která spočívá například v nemožnosti se kdykoliv čehokoliv najíst. Schopnost zvládat tento životního osud záleží na vůli, sebedůvěře, a potenciálu člověka samotného, ale stejně tak i jeho blízkého okolí. Je tedy důležité povzbuzování dítěte ze strany rodičů, které by mělo vést k sebekázi a určité samostatnosti. Rodiče by měli dítěti pomáhat a ochraňovat ho, ale ne víc, než je nezbytně nutné. (Puda et al., 2012. s. 25; Michalík 2012, s. 66)

9. Kvalita života

Kvalita života je dána úrovní harmonie vzájemné tělesné a duševní činnosti, sociální pohody a schopnosti vyrovnávat se se vším, co nám život přináší. Je chápána jako jakýsi koncept, který se stává klíčovým pro hodnocení individuálního i kolektivního lidského života. (Payne et al., 2005, s. 351) Kvalita života, jinými slovy životní spokojenost, se nedá vyjádřit jen tím, co nám přináší technická vyspělost, kvalitní život se nedá měřit podle předpisů, jak máme spát, jíst, nebo podle toho, co v sobě máme nosit, jakým způsobem se máme bavit a jak máme přistupovat ke svému tělu, myšlení a vůli. Kvalita života znamená něco většího, něco, co se přidává k životu samému a co se těžko definuje. (Hogenová, 2002, s. 28)

Hogenová (2002, s. 28) dále zmiňuje, že pod pojem kvalita života neodmyslitelně patří něco, co nazýváme „noční stránka života“, jedná se o umění stárnout, umění přijmout svoji prohru a nechat ji vybičovat nás k lepším výkonům a dalšímu překonávání překážek, zkrátka postavit se čelem k tomu, co život ve své rozmanitosti přináší. Je to i schopnost odejít a to ve všech osmyslněních tohoto obsahu.

Podle Levina a Chatterse (1998; in Blatný a kol., 2005, s. 15) má kvalita života dvě základní dimenze - subjektivní osobní pohodu a objektivní osobní pohodu, která zahrnuje především zdravotní stav jedince, funkčnost organismu a v neposlední řadě socioekonomický status.

„Subjektivní pocit osobní pohody tvoří čtyři komponenty - psychická osobní pohoda v užším slova smyslu, sebeúcta (self-esteem), sebeuplatnění (self-efficiency), osobní zvládnutí (personal control, mastery).“ (Blatný, et al., 2005, s. 15)

C. D. Ryffová a C. L. M. Keyesová (1995; in Blatný a kol., 2005, s. 15 - 16) uvádí šest hlavních dimenzí kvality života:

- **Sebepřijetí** (self-acceptance), čímž rozumíme, jaký postoj člověk zachovává k sobě samému, jak se tento přístup k sobě odráží na jeho uvažování o sobě, jak se dokáže vyrovnávat se svými nedostatky a oceňovat své silné stránky;
- **Pozitivní vztahy s druhými** - schopnost komunikovat a navazovat osobní vztahy s druhými, projevovat zájem o jejich osobu a umění vcítit se do nich;
- **Autonomie** - schopnost nezávislosti a samostatnosti, sebeurčení a „postavení se na vlastní nohy“;

- **Zvládání životního prostředí** (enviromental mastery) - rozumíme tím schopnost vykonání každodenních požadavků, pozitivní přístup ke všemu, co nás obklopuje, a chuť zapojovat se do udržování čistoty životního prostředí kolem nás;
- **Smysl života** (purpose in life) - vytyčení cílů, kterých chceme v životě dosáhnout, a způsobilost tyto cíle následovat, dále pocit, že jak život, který teď žijeme, tak život předešlý, měl smysl;
- **Osobní rozvoj** (personal growth) - zahrnuje schopnost vyrovnat se s tím, co bylo, a být otevřený novým věcem, pocit trvalého vývoje.

Z hlediska medicíny se pojem „well-being“ velmi úzce propojuje s holisticky pojímaným zdravím, ale také zahrnuje způsob životního stylu a rovněž bere v povědomí množství možných působících rušivých i protektivních činitelů. Životní styl a schopnost přijmout svou osobu se vším, co s ní souvisí, je faktorem, který velmi významně ovlivňuje osobní pohodu daného jedince a kvalitu jeho života. (Blatný et al., 2005, s. 16)

Důležitou a neodmyslitelnou součástí osobní pohody jako celku je též tělesná zdatnost. Pohybová aktivita má sama o sobě velký vliv na psychickou pohodu, v první řadě pozitivně ovlivňuje sebeúctu, úzkost, depresi, tenzi a percepci stresu, což bylo několikrát potvrzeno ve studiích prováděných u zdravých i nemocných osob a byl dokázán pozitivní vztah mezi fyzickou formou člověka a jeho emocionalitou. (Blatný et al., 2005, s. 16)

D. Seedhouse (1995; in Křivohlavý, 2001, s. 29) tvrdí, že k tomu, aby člověk byl schopen dosažení svých vytyčených cílů, musí být v první řadě zdravý. Opačný stav mu úspěšného dosažení cíle brání. K tomu, aby se lidé mohli úspěšně realizovat, potřebují být zdraví. Existuje několik determinantů ovlivňujících životní spokojenost a psychickou pohodu. Jedním z nich, a možno říci, že tím nejdůležitějším, je právě zdraví. Zdraví považujeme jako nezbytnost v cestě za splněním životních tužeb a prožití spokojeného a vyrovnaného života.

D. Seedhouse (1995; in Křivohlavý, 2001, s. 29) dále poukazuje na to, že lidé různého zaměření si pod pojmem zdraví představují nepřítomnost nemoci, schopnost přijímat každodenní životní úkoly a schopnost dobře fungovat ve všech sociálních rolích. Williams (1983; in Křivohlavý, 2001, s. 33) píše, že: „*dobré zdraví je síla zvítězit nad nemocí, která člověka momentálně ohrožuje.*“

Tato kapitola se záměrně zabývá kvalitou života, a to z důvodu, že jsem považovala za důležité nastínit, že člověk k tomu, aby prožil spokojený život v celkové duševní rovnováze, se potřebuje vyrovnat se svým životem, který mu byl dán i v případě, že vyhlídky do budoucna nejsou příliš „ružové.“ Vždyť právě fyzické zdraví je součástí kvality života. Mnoho zdravých lidí se potýká s pocitem méněcennosti či se nedokážou přijmout takoví, jací ve skutečnosti jsou se vším, co k nim patří. Člověk, který trpí fenylketonurií, na tom je ještě o trochu hůře. Někdy to jsou právě zvýšené hodnoty fenylalaninu v krvi, které mu nedovolují racionálně a pozitivně uvažovat. Takový člověk má tedy obecně sklon k negativitě a pesimismu. V mnoha jiných případech to však může být tím, že se daný jedinec nedokáže vyrovnat s údělem, který mu byl dán. Ve své praktické části budu rozebírat právě otázky vztahující se ke kvalitě života lidí s fenylketonurií a s jejich strategiemi vyrovnání se a přijetí diagnózy a zvláštnosti s ní související.

II Praktická část

10. Úvod do praktické části a vytyčení cílů

Praktická část této práce se zabývá případovými studii čtyř lidí trpících fenylketonurií. Konkrétně se jedná o mnohopřípadové studie životního příběhu (viz Miovský, 2006, s. 95). Schwandt (2001; in Miovský, 2006, s. 94) popisuje právě případovou studii jako jeden z nejčastěji se objevujících typů v rámci kvalitativního výzkumu. V centru pozornosti případové studie stojí případ, jímž rozumíme objekt našeho výzkumného zájmu.

V jednotlivých případových studiích zjišťuji, jakým způsobem vnímají život lidé s fenylketonurií a zda pocítují nějaká omezení spojená s touto nemocí.

Následujícím důležitým cílem bude zmapovat, jak se s ní každý z nich dokázal vyrovnat a jak tito lidé pohlížejí na sebe sama (sebepojetí, například pocity méněcennosti či nižšího sebevědomí).

Dalším cílem práce je zjistit, jakým způsobem jim nemoc bránila a brání v normálním prožívání života a dosahování vytyčených cílů.

10.1 Výzkumné otázky:

VO1: Jak přijali lidé s fenylketonurií svoji diagnózu?

SVO1: Jaké strategie vyrovnání s fenylketonurií si vytvořili?

VO2: Jakým způsobem zasahuje fenylketonurie do života jedince?

VO3: Jaké je sebepojetí lidí s fenylketonurií?

SVO3: Trpí pocity méněcennosti či nižšího sebevědomí? Jsou samostatní?

VO4: Jak se fenylketonurie promítá do vztahů s lidmi v různých obdobích života?

VO5: Jakým způsobem zacházejí jedinci s fenylketonurií s životními cíli?

10.2 Metoda sběru dat

Na výzkumu se podíleli čtyři respondenti s diagnózou fenylketonurie: Lucie, 22 let a její matka Hana, 53 let (Vlašim), Ondřej, 23 let a jeho matka Daniela, 56 let (Praha), Adéla, 18 let (Praha) a Lenka, 33 let (Praha). Všichni jmenovaní jsou pacienti Ústavu dědičných metabolických poruch ve Všeobecné fakultní nemocnici v Praze. Díky spolupráci s metabolickou ambulancí bylo možné rozeslat dopisy pacientům předem stanoveného věku, kteří dobrovolně poskytli odpovědi na mé otázky. Rozeslání dopisů předcházelo jednak schválení přednosta a náměstkyně ředitele Všeobecné fakultní nemocnice v Praze, jednak schválení Etické komise. Údaje jsem od tří pacientů získávala při osobním setkání formou řízeného rozhovoru a jedna pacientka písemně vyplnila zadané otázky (Adéla, 18 let). Doplnující informace byly získávány telefonicky či emailovou korespondencí. Data byla pořízena v období od února do dubna 2017.

11. Případová studie studentky Lucie, 22 let

Lucie se narodila v roce 1994 jako druhorozená dcera. Má o třináct let starší nevlastní sestru a o tři roky mladšího bratra, kteří netrpí fenylketonurií. Pátý den po narození byl Lucii proveden novorozenecký screening a den poté dostala novorozeneckou žloutenku. Po dvanácti dnech byla matka s dcerou propuštěna do domácí péče. Ze začátku probíhalo všechno klidně, ovšem až do doby, kdy Lucie při kojení zmodrala a začala se dusit. Matka s dcerou byly urychleně odvezeny do nejbližší nemocnice, kde se lékaři domnívali, že vzniklá situace je projevem vdechnutého zvratku. Po týdenní hospitalizaci, kdy vdechnutí zvratku nebylo prokázáno, měla být matka s dcerou propuštěna domů. Těsně před odjezdem se ve dveřích objevil doktor, který ve spěchu matce sdělil, že pokud pro ně manžel už jede, ať rovnou pokračují do Prahy na Kliniku dědičných metabolických poruch, protože její dceři byla právě zjištěna vrozená vada. Při tomto verdiktu se matce „zhroutil svět.“

Po příjezdu na kliniku byla Lucii okamžitě odebrána krev, kde byly zjištěny vysoké hladiny aminokyseliny fenylalaninu, což svědčilo o špatné činnosti jaterního enzymu, který zpracovává bílkoviny. Matka byla srozuměna, že se jedná o vrozenou metabolickou poruchu - fenylketonurii, při jejíž léčbě je dodržován přísný nízkobílkovinný dietní režim. Tato porucha je však nevyléčitelná. Pokud bude dieta dodržována, má dcera velkou šanci na normální život bez větších zdravotních či psychických obtíží.

Pro matku začalo jedno z nejtěžších období v životě. Musela se naučit vařit, denně vážit a počítat dietní stravu (hodnoty počítány v miligramech), což pro ni bylo něco úplně nového a rozhodně se nedá mluvit o tom, že by to bylo snadné. Lucie musela být vážena před každým jídlem a neprodleně po něm, aby se ukázalo, že dávka přijaté potravy odpovídá dávce stanovené lékařem.

V prvních letech života musela být hladina PHE kontrolována každý týden, což znamenalo, že rodiče s Lucií museli dojíždět každý týden do Prahy na Kliniku dědičných metabolických poruch.

V tomto raném věku bylo smíření se s dietou a vším, co s sebou fenylketonurie přináší, těžké především pro rodiče. Lucie byla ještě moc malá na to, aby si uvědomila, že je něco jinak. První problémy pro ni však nastaly asi ve dvou letech života. V tu chvíli si poprvé uvědomila, že její jídlo se liší od jídla rodičů a neuměla pochopit, proč tomu tak je. Vzniklá situace se stala stresující především pro matku, protože ji trápilo,

že je dcera smutná z toho, že nemůže jíst to, co jedí její rodiče a své jídlo jedla mimo dceřin dohled.

I přes odlišnost, která tkvěla v tomto věku především v rozdílné stravě, byla Lucie v dětství poměrně sebevědomé a samostatné dítě. „*Nikdy jsem neměla problém si cokoli domluvit, nebála jsem se komunikace s dospělými, byla jsem živé a velmi optimistické dítě.*“ (Lucie, ústní sdělení, 4. 4. 2017) V mateřské škole obědvala spolu se svými vrstevníky jídlo, které jí matka donesla připravené z domova, ale nepovažovala to za problém.

První problémy nastaly s nástupem na základní školu. Do školy si nosila připravené svačiny z domova, přičemž největší problém tkvěl v konzistenci jejího nízkobílkovinného chleba. Chléb byl pórovitý, bílý a měl typickou vůni, která pro někoho mohla být neznámá či nepříjemná, a některé děti si začaly všimnout, že Lucie svačí něco jiného. Začaly jí připomínat, že její svačiny nevypadají zrovna vábně. A tak se spustila lavina zpočátku nevinných posměšků ze stran spolužáků, které však Lucie těžce snášela, a po určité době se začala stydět své svačiny před spolužáky vyndávat z batohu a vyhazovala je cestou ze školy v lese. Posměšky zahrnovaly i vulgarismy („co to žereš za hnusy...“). Matka samozřejmě o ničem netušila a svačiny jí připravovala dál. Z hlediska fenylketonurie není dobré, když dítě hladoví, protože hladina fenylalaninu stoupá a nevratně poškozuje mozek. Také při kontrolách hladin PHE v ordinaci se zjistilo, že dietní strava není vyvážená a matce byla kladena za vinu špatná příprava dietní stravy, ačkoliv matka o žádné dietní chybě nevěděla.

Netrvalo dlouho a Lucie se doma zmínila o tom, co se děje ve škole a že svačiny její. Bylo jí vysvětleno, že hladověním si ubližuje, stoupají hladiny a to omezuje její soustředěnost a paměť ve škole a stává se více unavenou a úzkostnou.

Součástí dietního režimu je i podávání nízkobílkovinného dietního preparátu, jenž kompenzuje nízký přísun bílkovin, který zdraví jedinci získávají z přirozené stravy. Preparát je sypký prášek, směs aminokyselin, z nichž je chemicky odstraněna aminokyselina - fenylalanin, který je pro fenylketonuriky ohrožující. Podává se rozpuštěný v tekutině a je nevábné chuti a vůně. Musí být podáván minimálně třikrát denně, takže si jej Lucie musela nosit s sebou do školy a děti se jí smály, že nápoj ošklivě páchne. Matka tedy domluvila s paní učitelkou, zda by nemohla svačit a pít preparát v izolaci od dětí, kterým nízkobílkovinnový přípravek silně zapáchal, a posmívaly se jí. Učitelka jejímu přání vyhověla a Lucie chodila pít preparát s třídní učitelkou do sborovny.

Z těchto důvodů začala být Lucie na základní škole uzavřená a stranila se okolí. Byla si vědoma toho, že je svým způsobem odlišná od spolužáků. Už nebyla tím dítětem, které by si všechno zařídilo a ničeho se nebálo. Naopak trpěla úzkostí a strachem, který se projevoval například v situaci, kdy chyběla třídní učitelka a na výuku se místo ní měla dostavit družinářka, která Lucii jednou upozornila, že by měla svačinu a dietní preparát jíst ve třídě, což bylo pro ni už nepředstavitelné, jelikož se bála posměchu dětí. Od té doby z ní měla panický strach. Problém však nebyl jen v družinářce, ale strach se stupňoval s příchodem jakékoliv změny.

Když ve druhé třídě odešla Luciina třídní učitelka na mateřskou dovolenou, Lucii jakoby se „zhroutil svět“ a skončila v péči psychologa. Postupem času se situace pomalu začala zlepšovat. Nebylo to však jen díky odborné pomoci, ale také díky rodině a setkávání se s dětmi se stejnou poruchou v rámci Národního sdružení PKU a jiných DMP (dědičných metabolických poruch). Jednalo se o setkání, které probíhalo dvakrát do roka v různých koutech republiky, a Lucie si uvědomila, že není sama, kdo musí žít s těmito dietními omezeními. Díky tomuto sdružení poznala s rodiči nové kamarády a známé, se kterými se setkává dodnes.

Ve škole nastalo příjemné překvapení, že další třídní učitelka byla milá, hodná a pro třídu představovala opět něco jako „náhradní maminku“, a tak se Lucie této své „fobie z nově příchozích učitelů“ pomalu zbavovala a na druhém stupni, kdy na každý předmět měli jiného učitele, to už přijímala bez větších problémů. Také její prospěch tomu odpovídal. Vždycky patřila mezi premianty třídy. Devátou třídu končila s vyznamenáním a přijetím na Ekonomické lyceum.

Na střední škole už nikomu nepřišlo divné, že si Lucie s sebou nosí jiné svačiny a v jídelně dostává jiné obědy, spolužáci už byli vyzrálejší než na základní škole a dokázali pochopit, že každý člověk je jedinečný a může být něčím zvláštní. Mrzelo ji však, že v prvním ročníku, kdy se třída ještě poznávala, nemohla jet se spolužáky na lyžařský výcvik právě z důvodu, že by se nemohla na horách běžně stravovat. Na základní škole to nebyl takový problém, protože výcvik se konal v Krkonoších, tudíž jel s nimi Luciin otec, který s sebou vzal dietní potraviny a proškolil kuchaře, co smí a co naopak nesmí jíst. Lyžařský výcvik na střední škole se ale konal v Itálii, tudíž byla cesta otce s potravinami nereálná. Pro Lucii bylo tedy možné účastnit se pouze jednodenních výletů nebo výletů, kde se dá dopředu zařídit dietní stravování. Bylo však nezbytné, aby třídní učitel a ostatní dospělý dozor byl dopředu se situací seznámen.

Během studia na střední škole si Lucie začala uvědomovat, že nedodržování diety a kolísání hladin se odráží na její koncentraci a výkonnosti, což považovala za určité selhání. „*Byly chvíle, kdy jsem si připadala ve škole nesoustředěná, kapacita paměti se snižovala, a tím šlo dolů i moje sebevědomí, které už tak nebylo zrovna vysoké.*“ (Lucie, ústní sdělení, 4. 4. 2017)

Věděla, že když občas „zahřeší“, nic tak strašného se nestane, ale při častějším ochutnávání zakázaných potravin stoupaly hladiny fenylalaninu a osobní pohoda se zhoršovala. I přes tyto překážky však Lucie procházela střední školou s vyznamenáním a v mnohých předmětech i nadále patřila k premiantům.

Po příchodu na vysokou školu se se svou dietou už neschovávala, věděla, že se na ni někteří lidé mohou dívat zvláště a nechápat, co obědvá, ale byla zvyklá ze střední školy, že se lidé zeptají, ale víc už to nerozebírají, zkrátka vás berou takové, jací jste. Lucie měla ovšem velké štěstí, co se týká stravování na vysoké škole.

V menze souhlasili s přípravou nízkobílkovinné stravy, a tak Lucie každý den může chodit na obědy se spolužáky. Bylo pro ni velké překvapení, když nutriční terapeutka uvedla, že v menze Jihočeské univerzity vaří nízkobílkovinnou dietu ještě pro jednu studentku, se kterou se dosud nesešla.

Současný stav

Dnes je Lucie samostatná, nepovažuje za velký problém si sama zajistit věci, které potřebuje a nestydí se jíst svoje potraviny před cizími lidmi. Jak sama podotýká, dodržování nízkobílkovinné diety bylo vždy těžké a je to těžké stále. Dieta a režim s ní spojený s sebou přináší obrovské sebezapření. Na jednu stranu ji mrzí, že nemůže jít s rodinou či kamarády do restaurace a dát si první věc, na kterou má chuť, protože výběr vhodného jídla je velmi složitý a mnohdy není v restauraci pokrm, který by obsahoval malé množství bílkovin, tudíž množství fenylalaninu, které je její tělo schopné zpracovat. Na druhou stranu riziko, které z porušování diety plyne, je pro ni mnohem větším „strašákem“ než ujednění zakázané potraviny potěšením. Lucie netvrdí, že by v dnešní době už dietu nikdy aspoň maličko neporušovala, protože jak sama říká: „Občas je to silnější než vy“, ale dnes si je už plně vědoma následků, které by její neopatrné chování mohlo přinést. Tvrdí, že dychtivost a touha po normálním jídle je sice obrovská, konzumace běžných potravin přináší pocit volnosti a lidé si vás nemusí „škatulkovat“ jako někoho, kdo se odlišuje. „*Nakonec, když ochutnáte něco jiného, o čem víte, že to stejně nikdy nemůžete regulérně jíst, zjistíte, že vám to stejně k ničemu nepomůže.*“

Naopak vás to bude mrzet ještě víc. A co víc, strávení plnohodnotného života s možností vystudovat, založit rodinu a sledovat, že vám před očima vyrůstají zdravé děti, je v porovnání s možností jíst běžné jídlo nevyčísitelné.“ (Lucie, ústní sdělení, 4. 4. 2017)

Výpověď matky Hany, 53 let

„V osmém týdnu těhotenství jsem začala silně krvácet a den před Štědrým dnem jsem musela být hospitalizovaná po období dvou měsíců. Po propuštění z nemocnice během měsíce opět začaly problémy s předčasným porodem a do konce těhotenství jsem byla v nemocnici. Lucie se narodila na počátku 36. týdne. Čtrnáctý den po porodu jsme byly s dcerou propuštěny do domácí péče. Zpožděný návrat z nemocnice byl z důvodu neustupující novorozenecké žloutenky.

Po třídením pobytu doma dostala Lucie silné křeče a zmodrala. Následoval rychlý převoz do nemocnice, kde však zpočátku nebylo žádné podezření na vážné onemocnění. V den propouštění přišla zpráva z kliniky z Prahy, že krevní testy prokázaly, že dcera trpí vrozenou vadou. Byly jsme převezeny na kliniku do Prahy, kde jsem se dozvíдалa na základě různých vyšetření, čím dcera trpí a jaká je prognóza. Po třech týdnech hospitalizace, kdy jsem se musela seznámit s přípravou, počítáním, vážením dietní stravy a instruktáží odběru krve z prstu, jsme byly propuštěny domů.

Nastalo složité období, kdy jsem se učila připravovat náročnou režim a stravu a pečovat o dítě s dědičnou metabolickou poruchou. Každý týden jsme byly kontrolovány v metabolickém centru, zda jsou krevní vyšetření v pořádku. Každá infekce, i například prořezávání zoubků, znamenalo další úpravu dietního režimu, nabírání krve, návštěvy na klinice a obavy, zda další výsledky budou v pořádku. Kdyby to tak nebylo, mohla by se nenávratně poškodit centrální nervová soustava.

Mezi jedno z náročnějších období patřila léta dceřina mladšího školního věku, kdy se objevily psychické problémy spojené s neschopností polykání a přijímání potravy, odmítání potravy. Následovaly návštěvy ORL, kde byl vyloučen organický nález, a Lucie byla doporučena k psychologovi, že se jedná o psychickou poruchu spojenou s posmíváním se spolužáků z důvodu odlišné stravy. Tato situace trvala více než půl roku a Lucie rapidně ubývala na váze. Návštěvami psychologa se pomalu problémy vytratily.

Celé období dceřina dětství a dospívání bylo náročné. Od počáteční fáze šoku při zjištění diagnózy následovalo obviňování sebe samotné, otázky, proč se to stalo zrovna nám, jaké bude mít Lucie výhledy do budoucna, až k postupnému smiřování se s realitou, následnému vyhledávání informací a v neposlední řadě vyměňování zkušeností a receptů s rodiči stejně postižených dětí. S postupujícím časem jsem si uvědomila, že i s takovýmto postižením se nechá žít téměř plnohodnotný život.“
(Hana, ústní sdělení, 4. 4. 2017)

12. Případová studie studenta Ondřeje, 23 let

Ondřej se narodil v roce 1993 v Praze v Krči. Má o rok mladší sestru, která netrpí fenylyketonurií. Z matčina povídání si vybavuje, že těhotenství probíhalo bez větších komplikací. Ty přinesl až porod samotný. Ondřej se v porodních cestách zdržel o něco déle, než bylo žádoucí a výsledkem bylo, že po narození nedýchal. Navíc mu musela být zlomená klíční kost, aby se dostal ven. Ondřejovi byla fenylyketonurie diagnostikována při novorozeneckém screeningu a hned v den propuštění ho s matkou přijali na lůžkové oddělení Všeobecné fakultní nemocnice v Praze.

Když rodiče zjistili, že jejich syn trpí fenylyketonurií, jejich život se změnil. Neměli tušení, co to fenylyketonurie je a co s sebou přináší. V prvních chvílích se objevovala panika a strach a v hlavě jim vyvstávala otázka, jestli to vůbec budou zvládat. Věděli, že při nedodržování diety může stav syna dospět až k mentální retardaci. Na druhou stranu tu však byla naděje, že při pečlivém dodržování dietního režimu má dítě šanci na normální psychický i fyzický vývoj a prožití plnohodnotného života.

Po vysvětlení, co tato metabolická porucha obnáší a jak se s ní vypořádat dále, dal lékař matce pro Ondřeje ihned speciální nízkobílkovinné mléko, které mohla v malých dávkách kombinovat s mlékem mateřským. To však vyžadovalo důsledné odměřování, kolik mateřského mléka může Ondřej vypít, a následné vážení, zda nevpil více, než měl. Po čtrnácti dnech byli propuštěni z nemocnice domů.

Ondřej už od počátku dobře jedl, ale měl problémy s usínáním a špatně snášel jakékoliv změny denního režimu. Matka se hned po Ondřejově narození musela naučit vařit a počítat dietní stravu, což bylo samo o sobě velmi náročné, ale snažila se vše striktně dodržovat. Ovšem vědomí, že Ondřej nikdy nebude moci ochutnat to, co běžně jedí jeho kamarádi a spolužáci, bylo pro ni velmi frustrující. Ondřej byl však velmi ukázněné dítě, matka ho naučila, že co nechutná, po tom se mu nebude nikdy stýskat, i díky těmto slovům, kdy dítě ještě zcela nechápe význam dodržování diety, chlapec vše pečlivě dodržoval. Ondřej od začátku dobře snášel i aminokyselinový preparát a v tomto směru tedy nebyly žádné větší komplikace.

Při nástupu do mateřské školy museli rodiče ihned informovat učitelky, že Ondřej má speciální dietu, a vysvětlit jim, že potřebuje neustálý dohled, aby si od kamarádů nevzal jídlo, které nesmí. Následně bylo vše vysvětleno kuchařkám, co chlapec může, a co ne, a ve spolupráci s rodiči připravovaly kuchařky Ondřejovi jídlo. Díky přístupu rodičů byl Ondřej zvyklý na to, že jeho jídlo se liší od pokrmů ostatních a přijímal

to statečně. Nastaly chvíle, kdy svačiny spolužáků vypadaly vábněji a rád by si to s nimi vyměnil, ale nejen, že ho učitelky hlídaly, i on sám věděl, že dietu nesmí porušit. V této době byly děti okolo něj ještě poměrně malé a neuvědomovaly si, že by u Ondřeje bylo něco výrazněji jinak.

To se nezměnilo ani po příchodu na základní školu. *„Rodiče se domluvili i se školní jídelnou a kuchařky jim posílaly jídelníček na nadcházející týden, kde matka vyznačila, co můžu sníst a to mi následně podávaly. Pokud jídelníček žádné takové jídlo neobsahoval, nosil jsem si jídlo z domova.“* (Ondřej, ústní sdělení, 24. 2. 2017)

Co se týká školního kolektivu, měl Ondřej to „štěstí“, že ho děti okolo něj přijímaly takového, jaký je, a naštěstí nikdy nepoznal posměšky ze stran spolužáků. Nestávalo se, že by se někdo podívoval jeho svačinám nebo obědům a neměl problém ani s přípravou nízkobílkovinného preparátu, který si odměřil do sáčků a polední dávku, kterou musel ve škole vypít, si připravoval na toaletách, což zabralo poměrně krátký čas a nikomu tudíž nepřišlo nic divné.

Vzpomíná si, že mu bylo nepříjemné, když v ordinacích různých lékařů musel neustále odpovídat na otázky spojené s fenylketonurií. Postupem času se naučil odpovědi, které pak na všech návštěvách převyprávěl jako básničku. Později pochopil, že nemá cenu se s tím stresovat a vykládat lidem, co smí jíst a co ne, protože lidé, kteří do toho nejsou zasvěceni, to stejně nepochopí a při nejbližší příležitosti se zeptají zase. To samé „aplikoval“ i ve škole na své kamarády a spolužáky, protože bylo zřejmé, že děti mladšího školního věku nemohou pochopit těžkosti, které s sebou nemoc přináší, protože ani on sám důvod dodržování diety ještě zcela nechápal.

Ondřej se se svým omezením vyrovnal, za což podle svých slov hodně vděčí svým rodičům, kteří mu vštěpovali, co všechno se může stát, pokud si nebude dávat pozor a bude jíst potraviny, které jsou pro jeho tělo toxické. *„Zpočátku bylo velmi těžké pochopit, že dietu nedržím kvůli tomu, abych udělal radost rodičům, ale že tím vlastně pomáhám sám sobě, abych mohl prožít kvalitní život a neodlišovat se od svých vrstevníků.“* (Ondřej, ústní sdělení, 24. 2. 2017)

Ondřej sám tvrdí, že dodržování náročného dietního režimu je značně omezující, ať už se jedná o možnost vycestovat někam na delší čas, nebo jen běžné posezení v restauraci s přáteli. A to nejen pro něho samotného, ale stejně tak i pro lidi, kteří s ním, ať už na oběd, nebo na večeři do restaurace vyrazí.

Problém tkví v tom, že si nemůže dát první jídlo, na které by měl chuť jako většina jeho kamarádů, ale po příchodu do dané restaurace následuje zdlouhavý a pečlivý výběr jídla, které by pro jeho dietu bylo přijatelné. Bohužel se často stává, že se v jídelním lístku takové jídlo ani nenajde, takže celá skupina lidí musí restauraci opustit, nevzdávat naději a hledat dál.

Současný stav

Ondřej dnes studuje na Univerzitě Karlově, netrpí úzkostmi ani pocity méněcennosti. Přiznává, že v období základní školy občas trpěl nižším sebevědomím, které ovšem nemělo spojitost s fenylketonurií. Dnes už s tím problémy nemá a se svou diagnózou se vyrovnal „bez boje“, zkrátka realitu přijal takovou, jaká opravdu je. I právě díky výchově, která se mu dostávala, se naučil přijímat sám sebe se vším, co k němu patří, a i když to nebylo vždycky jednoduché, naučil se zaměřovat na ty veselé stránky života a negativní aspekty vytěšňovat. Je samostatný, dokáže si zařídit vše, co ke svému životu potřebuje a za svou dietu se nestydí. V dnešní době, kdy věda a medicína značně pokročily, už není podmínkou připravovat si před ostatními nevábně páchnoucí aminokyselinový preparát. Je to jednodušší v tom směru, že existují prášky, které se lehce zapijí, a nikdo nic nepozná. V dnešním světě už není nic udivujícího ani zvláštního na skutečnosti, že se najdou i lidé odlišující se svým jídelníčkem, který nezahrnuje maso a skládá se převážně ze zeleniny.

Ačkoliv by se mohlo zdát, že fenylketonurie s sebou přináší pouze samá příkoří, přece jen tady jedna světlá stránka je. Je to právě vypěstování pevné vůle, která mnohým lidem chybí, ale člověk s fenylketonurií by se bez ní neobešel. *„Díky dietě jsem se stal zodpovědným a naučil se věci nebrat na lehkou váhu, protože si jsem vědom toho, že i několik, na první pohled nevýznamných přešlapů, může od základu změnit můj život.“* (Ondřej, ústní sdělení, 24. 2. 2017)

Výpověď matky Daniely, 56 let

„Těhotenství probíhalo bez problémů. Netrpěla jsem ranními nevolnostmi a po celou dobu normálně chodila do práce. Jediný „zádrhel“ přišel na konci těhotenství, kdy jsem dostala těhotenskou cukrovku.

Porod byl velmi náročný. První bolesti jsem začala mít 3. 6. ve 21 hodin a druhý den mezi 7. a 8. hodinou ranní se Ondra narodil. Dodnes si pamatuji to nekonečné čekání na sále. Poté, co mě připojili na monitor, jsem musela dlouho v bolestech ležet a nikdo

se o mě příliš nezajímal. Navíc vedle ležela paní, která začala rodit o chvíli dřív, takže když to přišlo i na mě, nebyl zrovna žádný doktor volný.

Porod byl pro mě velmi traumatizující zážitek, protože Ondrovi musela být zlomena klíční kost, aby se vůbec dostal ven. Kvůli zdržení se v porodních cestách po narození Ondra nedýchal. Na tento zážitek asi nikdy nezapomenu.

Fenylketonurie byla Ondrovi diagnostikována ještě v porodnici díky novorozeneckému screeningu. Příznaky nebyly patrné, ihned nám dali nízkobílkovinné mléko, které jsem střídala s kojením. V nemocnici jsme strávili celých 14 dní, což si dodnes velmi živě pamatuji. Všude okolo ležely děti různého věku, bez výjimky těžce mentálně i tělesně postižené. To vám v takovou těžkou chvíli rozhodně nepřidá. Navíc přístup sester nebyl zrovna profesionální, projevy empatie a laskavosti jim zcela scházely.

Ondra od začátku dobře snášel aminokyselinový preparát a poměrně rychle si zvykl i na odlišnou stravu. Ve škole nám vycházeli vstříc a po mé kontrole Ondrovi podávali jídlo, které jsme vybrali z jídelníčku. Děti ho braly takového, jaký je, a nikdy s tím neměly problém. Na školy v přírodě ani tábory ale jezdit nechtěl. Necítil se tam dobře.

*Když jsme si z úst doktora metabolické ambulance vyslechli tvrdý verdikt, neměli jsme představu, co fenylketonurie je, ani co obnáší. Okamžitě nastoupila panika a strach, nevěděli jsme, jestli to vůbec budeme zvládat. Dnes ale máme zdravého syna, který se se svojí nemocí dokázal perfektně vyrovnat a žije šťastný a plnohodnotný život.“
(Daniela, ústní sdělení, 15. 3. 2017)*

13. Případová studie studentky Adély, 18 let

Adéla se narodila v roce 1998 v Praze v motolské nemocnici. Těhotenství probíhalo bez větších komplikací, ale na svět přišla o měsíc dříve. Fenylyketonurie byla Adéle diagnostikována 10. den po porodu díky novorozeneckému screeningu a ihned byla s matkou převezena do Všeobecné fakultní nemocnice na Karlově, kde byla svěřena do péče odborníků.

Stanovená diagnóza znamenala pro rodiče velkou „ránu“. Začátky pro ně byly velmi náročné, protože netušili, co tato nemoc v základu znamená a hrozící mentální retardace představovala obrovský šok. Na strach a výčitky však nebyl čas. Rodiče se museli rychle vyrovnat s tím, co osud přinesl, a nezbývalo, než se naučit připravovat složitou dietu a věřit v lepší zítřky. Dopředu je ovšem hnala naděje, že při pečlivém dodržování dietního režimu bude jejich dcera normálně prospívat a kromě odlišné dietní stravy se od ostatních nebude ničím vymykat.

Adéla byla zpočátku pohybově opožděná, chodit začala až mezi 15. a 16. měsícem života. Ve všech ostatních směrech se ale vyvíjela dobře a nejspíš i díky rodičům se od raného věku se svou nemocí vyrovnávala statečně.

Když nastoupila do mateřské školy, matka jí nosila do kuchyně jídlo, které ráno připravila, a kuchařky souhlasily, že ho Adéle budou k obědu ohřívat. I na svačiny si nosila svoje pečivo, které jí kuchařky připravily. Se třídním kolektivem nikdy žádné problémy nebyly. Děti se jí nevysmívaly, že s nimi u stolu obědvá jiné jídlo a nikdy se ani moc nevyptávaly. Byly totiž ještě ve věku, kdy barva šatů panenky nebo značka autíčka, se kterým si hrají, je zajímavá mnohem víc a takovéto věci příliš neřešily.

Situace se nezměnila ani na základní škole. *„Samozřejmě se vyskytly děti, které se mě zeptaly, proč svačím jiný chleba nebo proč při obědech nejím maso jako ostatní spolužáci, ale nikdy tyto dotazy nepřekročily meze slušnosti a neměla jsem problém na ně odpovídat.“* (Adéla, ústní sdělení, 3. 4. 2017)

Jak sama konstatuje, dotazy byly poměrně časté a přicházely ze všech stran, protože vždycky se najde někdo, koho jiný způsob stravování překvapí, ať už z řad žáků, či učitelů, takže se na ně za ta léta už naučila univerzálně odpovídat.

Současný stav

I přes kladný přístup okolí Adéla trpí nižším sebevědomím. Z části za to viní právě fenylketonurii. *„Svým prospěchem se sice nijak neodlišuji od svých vrstevníků, na gymnáziu velmi dobře prospívám, ale i tak se mi občas v hlavě objevují otázky, zda je se mnou opravdu všechno v pořádku, jestli lékaři něco nezanedbali nebo nepřehlédli.“* (Adéla, ústní sdělení, 3. 4. 2017)

Sama si je vědoma toho, že jsou takovéto myšlenky absurdní a že pokud by něco špatně bylo, rozhodně by se to už projevilo, ale pokud člověka něco takového „nahlodává“, je těžké se ze spárů těchto myšlenek dostat. Právě z tohoto důvodu trpí přílišným podceňováním se, stydlivostí a strachem mluvit před více lidmi.

Na druhou stranu Adéla dietu bere jako součást sebe samé. Nikdy nepřišel moment uvědomění si, že je něco zásadně jinak, za což vděčí především svým rodičům, kteří se snažili, aby pochopila, že ani jiný způsob stravování neznamená odlišnost od svých vrstevníků. A to se jim povedlo. Adéla dnes rozdíl mezi sebou a svými vrstevníky téměř nepocítuje. Jediná odlišnost spočívá v jídelníčku, který ale příliš neřeší. Dodržování nízkobílkovinné diety pro ni nevyžaduje žádné sebezapření. Tvrdí, že fenylketonurie rozhodně ani není překážkou, která by jí bránila v dosahování vytyčených cílů nebo nějak razantněji ovlivňovala její život. Bydlí u rodičů a v ostatních aspektech života se považuje za poměrně samostatnou.

V Adélině případě fenylketonurie rozhodně nemá vliv na kvalitu života, necítí, že by kvůli ní byla nějak zásadně omezovaná. Jednu výhradu však má. Cestování patří mezi zájmy mnoha lidí a pro člověka s fenylketonurií je obtížné si spontánně sbalit batoh a někam vycestovat. Vždycky s sebou musí vézt navíc zavazadlo s nízkobílkovinnými potravinami, které na dovolené nesežene. To samé platí i o letních táborech a školách v přírodě. Když se školou někam vycestovali, vždycky musela mít s sebou připravené dietní potraviny, ze kterých jí kuchaři buď něco uvařili, nebo si dokonce musela vozit jídlo připravené od matky, které jí na místě ohřáli.

„I přes nepříjemnosti spojené s cestováním nebo obyčejnými školními výlety však fenylketonurii hodnotím poměrně kladně, protože jediné, s čím jsem se v souvislosti s ní musela vyrovnat, byl jiný stravovací režim spojený s převážně zeleninovou stravou, což nepovažuji za velkou překážku.“ (Adéla, ústní sdělení, 3. 4. 2017)

Je si vědoma toho, že to byla právě včasná diagnostika fenylketonurie a velké odhodlání matky, která se naučila dietní stravu připravovat a od začátku ji vedla k pozitivnímu nahlížení na tuto skutečnost, což nasměrovalo její pohled na věc

pozitivním směrem. Ve skutečnosti totiž není důležité, jestli vám v restauraci přinesou na talíři obrovský steak s hranolky nebo zeleninový salát. O tom přece život není. Výhodu pocítuje i v tom, že v oblasti gastronomie se nepovažuje za žádného „gurmána“ a jídlo pokládá pouze za jednu z nezbytných lidských potřeb nutných k přežití, nebere ho jako potěšení a dnes už ví, že i s omezeným jídelníčkem se dá prožít kvalitní život. Je si vědoma, že si tenhle postoj k jídlu vybudovala možná právě kvůli fenylketonurii a je za to vlastně i ráda, protože pro ni znamená strategii vyrovnání se se svým osudem.

14. Případová studie Lenky, 33 let

Lenka se narodila v roce 1983 v Praze a fenylketonurie jí byla diagnostikována ve 14 dnech. V osmdesátých letech dieta ještě nebyla považována za celoživotní trend jako je tomu dnes a ani lékaři si nebyli stoprocentně jistí, jakým směrem se bude léčba vyvíjet. Dávali tedy rodičům naději, že i přes to, že Lenka bude muset celé dětství a období dospívání držet přísnou nízkobílkovinnou dietu, v dospělosti bude moci přejít na normální stravu, protože mozek je zcela vyvinut a nehrozí žádné poškození. Rodičům nezbyvalo než tento fakt přijmout a postupně se s ním vyrovnat. Naučit se vařit speciální a pracná nízkobílkovinná jídla, počítat dietu a všechno odvažovat bylo pro matku zpočátku těžké, netrvalo však dlouho a vše už pak dělala automaticky.

Když Lenka nastoupila do školy, matka po školníkovi posílala do jídelny obědy, které jí tam kuchařky ohřívaly. Setkala se s netaktními komentáři spolužáků, kteří její bílý chleba často nazývali „knedlíkem“, ale zvládla se s tím vyrovnat bez problémů. Rodiče se jí od dětství snažili vštěpovat, že jiná strava z ní nedělá odlišného člověka a Lenka to tak brala. Co se učení týká, měla Lenka vždycky problém s češtinou, hlavně čtení jí trvalo déle a neměla ráda psaní diktátů, trpí totiž dyslexií. Má potřebu řádu a systematičnosti v učení a to se přenáší i do běžného života, což považuje za „vedlejší účinek“ fenylketonurie. *„Nestává se často, že bych měla zvýšenou hladinu PHE, protože se dietu snažím striktně dodržovat. Když se ale tak stane, například vlivem nachlazení, pociťuji únavu, třes, menší schopnost koncentrace a zhoršení paměti. Když nepiju aminokyselinový preparát, pozoruji na sobě zpomalené reakce.“* (Lenka, ústní sdělení, 27. 2. 2017)

Ani tyto komplikace jí však nezabránilly vystudovat Vyšší odbornou školu hereckou a dnes pokračuje v bakalářském studiu na Vysoké škole ekonomické.

Lenka trpí nižším sebevědomím a v oblasti navazování vztahů s opačným pohlavím si moc nevěří, což trochu dává za vinu právě fenylketonurii. Nikdy kvůli ní ale netrpěla depresemi a „nesžírala“ ji úzkost. Vadí jí, že musí pít aminokyselinový preparát, veškeré jídlo odvažovat a nemůže jít do restaurace, která se jí zalíbí, protože ne vždy najde v jídelním lístku odpovídající pokrm, který by nějak neporušil její dietní stravovací režim. Za omezení pokládá i fakt, že každý pobyt mimo domov vyžaduje mít předem zjištěné informace, zda se v okolí dá sehnat něco, co by Lenka mohla sníst, a v každém případě s sebou musí vézt další zavazadlo obsahující nízkobílkovinné potraviny nebo jídlo předpřipravené z domova, což je značně nepohodlné.

Současný stav

Lenka i nadále trpí pocity nižšího sebevědomí, ve svém životě se ale cítí samostatná. Organizuje různé několikadenní výlety a hory pro větší počet lidí. Kamarádi a známí ji berou takovou, jaká je, a nemají problém s Lenčinou rozdílnou stravou. Jediný problém, který v tomto směru zaznamenala, byl v partnerských vztazích, kdy rodiče partnera nepřijímali příliš dobře, že Lenka trpí fenylketonurií. Prý ze strachu, aby se dítě nenarodilo nemocné.

„Jsem si vědoma, že pokud mě fenylketonurie opravdu v něčem ovlivňuje, tak je to případné mateřství, kdy je od budoucí matky vyžadováno velké sebezapření, protože musí držet nejpřísnější formu nízkobílkovinné diety, aby se dítě v těle matky správně vyvíjelo.“ (Lenka, ústní sdělení, 27. 2. 2017)

Na to je však připravená a věří, že to „hravě“ zvládne. Je ambiciózní typ člověka, který si jde za svými cíli. Tvrdí, že právě fenylketonurie jí k této vlastnosti dopomohla.

I přes některé výše zmíněné komplikace se s dietou vyrovnala bravurně. Ačkoliv s sebou fenylketonurie přináší mnohá úskalí a omezení, je třeba se na ní umět dívat i z pozitivního hlediska. Podle Lenky je to právě zdravý životní styl, který spočívá především v lehké a zdravé stravě, co jí pomáhá fenylketonurii hodnotit kladně a hledat na ní i světlé stránky. Člověk s metabolickou poruchou je navíc pod neustálým lékařským dohledem, což dopomáhá k včasnému objevení případných zdravotních problémů či nemocí.

Lenka dnes neporušuje dietu skoro vůbec. Bere ji jako součást sebe samotné, stejně jako její rodina a přátelé. Na otázku, zda by byla ochotná po třiatřiceti letech vyměnit svůj dosavadní způsob života za nový, kdyby se naplnil předpoklad lékařů a naděje, kterou jí dávali v dětství, že má možnost se vzdát diety a jíst normálně, odpovídá kladně. Kdyby taková šance byla, okamžitě by ji brala, už jen z důvodu, že by se snížily náklady na stravu a všechno by se ulehčilo. Na druhou stranu ale tvrdí, že je svým způsobem vlastně spokojená a dokáže být šťastná s tím, co jí život dal.

15. Shrnutí výzkumu

Z případových studií je patrné, že všem čtyřem respondentům, kteří se účastnili výzkumu, byla fenylketonurie diagnostikována díky novorozeneckému screeningu několik dní po narození. Právě tato včasná diagnóza je zachránila od zpomaleného vývoje a následné mentální retardace. Tito dotazovaní respondenti se shodují, že pro jejich rodinu nastaly po „vyřčení“ diagnózy velmi těžké chvíle, protože si neuměli představit, jak to s jejich dětmi bude dál, v hlavě jim vyvstávaly otázky typu: „Proč zrovna my? Kde se stala chyba?“ Nejprve s tím „bojovali“ a nakonec se s tím dokázali smířit a vyrovnat.

Jednou ze zkoumaných otázek bylo zjistit, jak respondenti s fenylketonurií přijali svou diagnózu a jaké strategie vyrovnání se s ní zvolili. Ondřej, Adéla i Lenka se shodují, že ačkoliv s sebou život s touto metabolickou poruchou přináší větší či menší omezení, kvalitu života jako takovou neovlivňuje. Kromě možnosti sníst kdykoliv na co mají chuť, jim fenylketonurie v ničem jiném vlastně nebrání. Lucie tvrdí, že i když to ne vždy bylo zrovna jednoduché, čas „otupí všechny rány“, člověk se nakonec přijme takový, jaký je, a naučí se s tím žít život, který je ve výsledku stejně šťastný jako život zdravých vrstevníků. Nebylo tedy nijak těžké se s touto diagnózou vyrovnat.

Na otázky, jakým způsobem zasahuje fenylketonurie do života jedince, a jak se promítá ve vztahu s jinými lidmi v různých obdobích života, se jejich odpovědi různí. Ondřej ani Adéla se za své jídlo nikdy nestyděli, třídní kolektiv je vždycky přijímal a nesetkali se s posměšky od spolužáků. Kromě toho, že nemohou sníst všechno, co by chtěli, fenylketonurie nijak zásadně do jejich života nezasahuje. Lenka ve škole musela čelit několika netaktním poznámkám ze strany vrstevníků, ale vždycky věděla, že odlišná strava není nic špatného a nedělala si z toho „těžkou hlavu.“ Fenylketonurii bere jako svou součást a nevidí v tom větší problém, dá se říci, že si „zvykla na realitu.“ Lucie rovněž zažila několik „útoků“ na svoji osobu od dětí, které nedokázaly přijmout, že jiná strava neznamená odlišujícího se člověka, s čímž se Lucie velmi těžko vyrovnávala. Postupem času však narážky na její jídlo odezněly a dnes už je s fenylketonurií vyrovnaná.

Další zkoumaná otázka se týkala sebepojetí, zda respondenti trpí nižším sebevědomím a pocitem méněcennosti. Dále jsem se snažila zjistit, jestli jsou respondenti ve svém životě samostatní. Pocit méněcennosti neprožívá žádný z dotazovaných. Lucie,

Adéla i Lenka přiznávají, že trpí nižším sebevědomím, což podle nich s velkou pravděpodobností může být spojeno s fenylketonurií. Na druhou stranu ale Lenka nemá problém organizovat výlet ani pro větší skupiny lidí, sama o sebe se tedy dokáže postarat bez potíží. Lucie i Adéla se o sebe rovněž dovedou postarat, nemají problém si cokoliv vyřídit a pocitem nesamostatnosti rozhodně netrpí. Ondřej zmínil, že nižším sebevědomím trpěl, ale v dřívějších letech a důvodem nebyla fenylketonurie. Ondřej naopak tvrdí, že to byla právě fenylketonurie a nutnost dokázat si sám na výletech nebo ve škole zařídit v jídelně přípravu nízkobílkovinných pokrmů, co ho naučilo samostatnosti.

Poslední otázka se týkala vytyčení cílů a schopnosti si za nimi jít. Ačkoliv to ne vždy bylo jednoduché, dnes jsou s jinakostí svého životního stylu všichni respondenti vyrovnání, v životě se snaží jít si za svým a podle jejich výpovědí se jim to snad i daří.

Tito čtyři respondenti se shodli, že za největší problém v důsledku fenylketonurie považují právě fakt, že nemohou jít do restaurace a vybrat si z jídelníčku jídlo, které by se jim líbilo. Většinou totiž musí restauraci opustit a vydat se do jiné, protože ne každý jídelní lístek obsahuje jídlo, které by pro jejich nízkobílkovinnou dietu bylo přijatelné. Dále se shodují, že vycestování na delší dobu obnáší nejen velké přípravy potravin, které s sebou musí vézt, ale také předchozí domluvu s kuchyní, zda je možné jim z dodaných potravin něco uvařit. S fenylketonurií jako takovou se vyrovnali a za překážku v životě ji nepovažují.

16. Diskuze

Hlavním cílem práce bylo zjistit, jaké má fenylketonurie dopady na lidskou psychiku, jak se s ní dotazovaným respondentům žilo v různých životních obdobích, jakým způsobem se oni a jejich rodiče vyrovnávali s diagnózou, jaké mají sebepojetí a vztahy s druhými lidmi a jaké jsou jejich životní cíle.

Toto téma je mi velmi blízké a vybrala jsem si ho z důvodu, že jsem chtěla zjistit, jak tito lidé prožívají svůj život a zda pociťují nějaké psychické problémy. Z důvodu nutných souhlasů náměstkyně ředitele a přednosta Všeobecné fakultní nemocnice v Praze, kde se respondenti léčí a také nutnosti souhlasu Etické komise, aby bylo vůbec možné rozeslat dopisy, kde jsem žádala respondenty o spolupráci, bylo velmi těžké se k těmto lidem dostat. Bylo odesláno 12 dopisů a odpověděli 4 pacienti. Mnou vybraný okruh pacientů s fenylketonurií byl od 17 do 35 let, kdy každému z nich už byl proveden novorozenecký screening, který se novorozencům dělá od roku 1975. Bylo tudíž pravděpodobné, že všem z nich byla fenylketonurie „podchycena“ včas a následně nastolena přísná léčba dietou ihned po narození.

Když jsem nesla do metabolické ambulance dopisy k rozeslání, bylo zřejmé, že pokud se někdo ozve, budou to lidé, kteří fenylketonurii dobře snášejí, naučili se s ní bez problému žít a neberou ji jako nepřekonatelnou překážku, která by stála v jejich životě. Domnívám se, že ti pacienti, kteří se neozvali, mohou trpět problémy, se kterými se svěřovat nechtějí.

Zvolila jsem kvalitativní design - mnohopřípadové studie, a to z toho důvodu, že si myslím, že případová studie je poutavý příběh, který může do detailů nastínit, jaký život respondenti žijí, a i laik, který fenylketonurii vůbec nezná (a takových je v naší populaci velmi mnoho, protože fenylketonurie není mezi běžnou populací příliš známá), si snadno udělá představu, co život s touto metabolickou poruchou obnáší.

Na konec mohu říct, že jsem byla spokojená s formou řízeného rozhovoru a všemi odpověďmi, které mi respondenti dali. Mluvili bez ostýchání, neměli problém se mnou sdílet své pocity a zážitky, odpověděli zkrátka na všechny otázky, které jsem jim položila, za což jsem jim moc vděčná a velmi je za to obdivuji.

Závěr

Cílem této bakalářské práce bylo nastínit, co znamená pojem fenylketonurie, který široké veřejnosti není příliš znám, a přiblížit, jaká úskalí s sebou tato metabolická porucha přináší ve spojitosti s psychickými problémy, kvalitou života, potížemi v oblasti vzdělávání a interakcí s prostředím. Myslím si, že právě pedagogové by měli být obeznámeni s touto problematikou, protože pravděpodobnost, že se v rámci své profese potkají s dětmi s metabolickou poruchou fenylketonurie, je při prevalenci 1 : 10 000 reálná.

Jak už jsem zmínila, fenylketonurie se ve větší míře ještě „nevepsala“ do povědomí široké veřejnosti. V dnešní době ještě stále většina lidí neví, co fenylketonurie znamená, ačkoliv se jedná o nejrozšířenější dědičnou metabolickou poruchu, přičemž přibližně každý 40. člověk je přenašečem mutace genu pro fenylketonurii a při výše zmíněné prevalenci je to přibližně jeden člověk z 10 000 lidí, kdo fenylketonurií trpí.

Fenylketonurie sama o sobě neznámá jen odlišný jídelníček, který se skládá převážně ze zeleninových pokrmů, dietních potravin s nízkým obsahem bílkovin a aminokyselinového preparátu. Vyžaduje především obrovské odhodlání a mnoho sil ze strany rodičů, kteří se dozvěděli, že jejich dítě se narodilo s diagnózou fenylketonurie. Začátky bývají velmi těžké a také smíření s takovou realitou bývá vždycky nesmírně obtížné. Jen těžko se dá vžít do situace rodičů, kteří si tímto museli projít. Vždyť snem každého rodiče je mít zdravé dítě s možností prožít kvalitní a šťastný život.

Život s fenylketonurií rozhodně přináší mnohá úskalí jak rodičům jedince, tak především jedinci samotnému, ale na druhou stranu to nejsou jen negativní aspekty, o čem se v tomto případě dá mluvit. To se objevilo i v případových studiích, kdy pro respondenty fenylketonurie neobnáší jen mnohá omezení, ale právě díky ní se dokázali na svět dívat i z jiného úhlu pohledu. Ačkoliv je jídlo jednou z nejdůležitějších potřeb člověka, i bez masa a výrobků s vysokým množstvím bílkovin se dá prožít hodnotný život.

Z výpovědi Lucie je patrné, že ten „zlomový“ moment, kdy se jí podařilo se svou odlišností smířit, bylo, když vycestovala s rodiči na setkání pořádané Národním sdružením PKU a jiných DMP. To je právě ten okamžik, kdy si člověk uvědomí, že jsou i lidé, kterým byla fenylketonurie diagnostikována mnohem později a jsou na tom

podstatně hůř. V tu chvíli si člověk začne vážit toho, co má a vyrovnání se se svým osudem je mnohem jednodušší.

Kromě poznávání lidí se stejnou diagnózou je to taky schopnost empatie, vcítění se do druhých, protože kdo jiný než člověk, který sám trpí nějakým omezením, se dokáže lépe vžít do lidí, kteří to v životě nemají zrovna jednoduché.

Čtyři respondenti výzkumu nemají pocit, že by fenylketonurie zásadním způsobem omezovala kvalitu jejich života. Dodržování dietního režimu je spojené s mnoha nepříjemnostmi, jako je například cestování či obyčejná návštěva restaurace, kdy si tito lidé většinou nevyberou z nabízených jídel, protože jídelní lístek často jídla s nízkým obsahem bílkovin neobsahuje. Podle výpovědi respondentů jsou to ale v podstatě „maličkosti“, na které se dá zvyknout a smířit se s nimi. Pokud je dietní režim správně dodržován, není podle nich problém žít spokojený život, který se nevymyká od života jejich vrstevníků. Dnes všichni čtyři dotazovaní respondenti studují, tři z nich dokonce bakalářský obor na vysoké škole a věří, že budou pokračovat i studiem navazujícím. Z důvodu pečlivého dodržování dietního režimu jim fenylketonurie nijak nezabránila v cestě za jejich sny.

Seznam použité literatury

Bartoňová, M., & Vítková, M. (2007). *Strategie ve vzdělávání dětí a žáků se speciálními vzdělávacími potřebami*. 2. vydání. Brno: Paido.

Blatný, M., et al. (2005). *Psychosociální souvislosti osobní pohody*. Brno: Nakladatelství MSD.

Bleňhová, B. (1963). *Fenylketonurie*. Praha: Státní zdravotnické nakladatelství.

Farková, M. (2008). *Vybrané kapitoly z psychologie*. Praha: Univerzita Jana Amose Komenského.

Fernandes, J., Saudubray, J., Berghe, G., & Walter, G. (2008). *Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch*. 4th ed. Praha: Triton.

Gassió, R., Fusté, E., López-Sala, A., Artuch, R., Vilaseca, M., & Campistol, J. (2004). *School performance of phenylketonuric patients with early continuous treatment*. USA: Elsevier Inc. Published.

Hejcmanová, L., Knoblochová, Y., Čechák, P., & Pohlová, H. (n. d.). *Fenylketonurie a její léčba dietou*. Praha: Pressatelier.

Hogenová, A. (2002). *Kvalita života a tělesnost*. Praha: Nakladatelství Karolinum.

Honzík, T., & Zeman, J. (2013). *Dědičné metabolické poruchy v dětském věku*. Praha: Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví.

Jelínek, J. (2003). *Biologie a fyziologie člověka a úvod do studia obecné genetiky*. Olomouc: Nakladatelství Olomouc.

Komárková, J., & Hejcmanová, L. (2004). *Vaříme zdravě a chutně pro fenylketonuriky II*. Praha: Nadační fond docentky Bláhové pro nemocné fenylketonuriky.

- Křivohlavý, J. (2001). *Psychologie zdraví*. Praha: Portál.
- Machová, J. (2008). *Biologie člověka pro učitele*. Praha: Nakladatelství Karolinum.
- Michalík, J., et al. (2012). *Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním*. Pardubice: Studio Press s. r. o.
- Miovský, M. (2006). *Kvalitativní přístup a metody v psychologickém výzkumu*. Praha: Grada Publishing.
- Payne, et al. (2005). *Kvalita života a zdraví*. Praha: Triton.
- Puda, R., Lhotáková, M., & Samková, M. (2012). *Můj průvodce fenylketonurií*. Praha: Národní sdružení PKU a jiných DMP
- Švarcová, I. (2006). *Mentální retardace*. Praha: Portál.
- Vágnerová, M., & Klégrová, J. (2008). *Poradenská psychologická diagnostika dětí a dospívajících*. Praha: Nakladatelství Karolinum.
- Walter, J. H., White, F. J., Hall, S. K., MacDonald, A., Rylance, G., Boneh, A., ... Vail, A. (2002). *How practical are recommendations for dietary control in phenylketonuria?* London: Lancet Publishing Group. *The Lancet*, 9326, s. 55 - 57. [cit. 2002-06-06]
Dostupné z: <http://www.thelancet.com/pdfs/journals/lancet/PIIS0140673602093340.pdf>