

Vzácným onemocněním fenylketonurie trpí v České republice přibližně 1000 lidí.

Onemocnění se v porodnicích diagnostikuje od roku 1975

29.2.2024 - | PROTEXT

Metabolické onemocnění fenylketonurie, známé také pod zkratkou PKU (z anglického Phenylketonuria), je raritní dědičná porucha, při které si pacienti musí přísně hlídat množství přijatých bílkovin za den.

Jejich organismus není schopen přeměnit aminokyselinu fenylalanin na tyrosin, protože mají nedostatek jaterního enzymu nazývaného fenylalaninhydroxyláza (PAH). Důsledkem je hromadění fenylalaninu v krvi, což poškozuje především mozkové buňky a způsobuje rozvoj mentální retardace a epilepsie. Negativnímu vývoji umí pacienti předejít dodržováním přísné diety a užíváním speciálních přípravků, které jsou obohaceny o ostatní bílkoviny kromě fenylalaninu.

Fenylketonurici jsou hned od narození přiřazeni do příslušné ambulance dědičných poruch metabolismu, nemají ani svého pediatra nebo všeobecného lékaře. V ambulanci jsou celoživotně sledováni a testováni. Bc. Magdaléna Pencová, nutriční terapeutka, říká: *„U dítěte se neléčená PKU projevuje opožděním psychomotorického vývoje, opožděním vývoje řeči, dítě si neseďá, neleze, nechodí, zaostává za vrstevníky a poté se rozvíjí těžká mentální retardace. V ČR by k tomuto stavu díky novorozeneckému screeningu nemělo teoreticky vůbec dojít. U dospělého člověka, který byl v dětství léčen, ale v období dospělosti léčbu ukončil, se rozvíjí neurologické projevy – třes končetin, porucha soustředění, porucha paměti, bolest hlavy, nespavost, poklesy nálady a deprese, posun v IQ pásnu směrem dolů a epilepsie.“*

Miroslav Ištván, pacient s fenylketonurií, popisuje: *„Abych mohl žít ve zdraví, museli jsme tomu s rodiči přizpůsobit každodenní fungování. Do školky jsem vůbec nechodil, na základní škole jsem čelil mnohým pochybnostem, jestli dokážu držet krok se zdravými dětmi. Ale s podporou rodiny jsem všechno zvládl a dnes studuji na vysoké škole. Chtěl bych tím říct, že když pacient dodržuje předepsanou dietu, intelekt se vyvíjí normálně.“*

V České republice existují pacienti, kteří nejsou sledováni ve speciální ambulanci, a proto je jejich zdraví velmi ohrožené. Dlouhodobé porušování přísné diety má velmi vážné důsledky ve formě zhoršené mentální výkonnosti, podrážděnosti či deprese. *„Vysoké hladiny fenylalaninu v krvi u PKU pacientů negativně ovlivňují vícero psychických funkcí, chování a náladu. Hrozí jim riziko neurologických komplikací, které můžou vést k trvalým následkům v podobě poruch nervového systému a ty pak nezvratně vedou k těžké mentální retardaci,“* dodává Bc. Pencová.

Projevy při nedodržování striktní diety:

V čem spočívá přísná dieta fenylketonuriků?

Ze stravy musí vyloučit všechny základní potraviny, které obsahují bílkoviny, to znamená maso, ryby, mléčné výrobky, luštěniny, vejce. Mouku, rýži a těstoviny nahrazují jejich nízkobílkovinnou verzí. Základem stravy je zelenina a ovoce. *„Chybějící bílkoviny, vitamíny nebo minerální a stopové prvky*

musí pacienti s PKU přijímat pomocí speciálních přípravků bohatých na aminokyseliny (kromě fenylalaninu) nebo hydrolyzáty bílkovin, které jim musí předepsat lékař. Jejich kvalita a různorodost se naštěstí stále zvyšují,” vysvětluje Bc. Pencová.

Společnost Danone vyrábí pod značkou Nutricia speciální produkty, které jsou nezbytnou součástí jídelníčku PKU pacientů. *„Dostupnost speciálních potravin a dalších přípravků je pro pacienty s fenylketonurií přímo nutností. Jsme rádi, že je můžeme našimi produkty jejich životním stylem provázet. I proto se snažíme naše obaly maximálně zmodernizovat, aby se nikde nemuseli stydět je používat,”* uvádí Monika Žiláková, manažerka medicínského marketingu společnosti Danone pro Českou a Slovenskou republiku.

Pacient Miroslav dodává: *„Psychická pohoda a duševní zdraví jsou pro fenylketonuriky velmi důležité. Pokud z nějakého důvodu nedodržujeme přísnou dietu, hladina fenylalaninu se zvýší, což negativně ovlivní psychický stav. Začínáme pociťovat nervozitu, podráždění, nespavost a únavu. I proto se snažím moji chorobu a speciální stravování vnímat spíše jako životní styl. Jsem zároveň rád, že máme silnou komunitu PKU pacientů a navzájem si pomáháme a podržíme se.“*

Informace, tipy, inspirace pro životní styl, recepty, ale i úspěšné příběhy a komunitu pacientů s PKU budou moci fenylketonurici již brzy objevit na <https://svetpku.cz/> a na sociální síti Instagram na profilu Svět PKU.

O společnosti

Danone je přední světová potravinářská společnost působící ve třech oblastech zaměřených na zdraví: čerstvé mléčné a rostlinné výrobky, balené vody a speciální výživa pro děti i dospělé. V současnosti vlastní nejrozsáhlejší sbírku fermentačních bakterií na světě a jejím dlouholetým posláním je přinášet zdraví co největšímu počtu lidí prostřednictvím potravin.

Cílem Danone je inspirovat lidi ke zdravějšímu a udržitelnějšímu stravování a dodržování pitného režimu. Zároveň se zavázala dosáhnout měřitelných nutričních, sociálních a společenských vlivů a dosahovat pozitivního vlivu na životní prostředí. Společnost Danone postavila svoji strategii na obnovení růstu, konkurenceschopnosti a vytváření hodnot z dlouhodobého hlediska. Do roku 2025 se chce stát jednou z prvních nadnárodních společností, které získaly certifikaci B Corp™.

S více než 100 000 zaměstnanci po celém světě a prodanými produkty na více než 120 trzích společnost vygenerovala v roce 2021 tržby ve výšce 24,2 miliardy EUR. V současnosti portfolio Danone zahrnuje přední mezinárodní značky (Actimel, Activia, Alpro, Aptamil, Danette, Danio, Danonino, evian, Nutricia, Nutrilon, Volvic, atd.). **Na českém a slovenském trhu nabízí značky mléčných a rostlinných produktů jako např. Activia, Actimel, Danette, Kostici a Fantasia, Alpro, ale i výrobky dětské výživy Nutrilon a Hami a přípravky klinické výživy spojené se značkou Nutricia - Nutridrink, Forticare, Cubitan, Nutrison, Neocate a další.**

Danone je součástí evropské akciové burzy Euronext Paris a zároveň je součástí amerického finančního trhu OTCQX prostřednictvím programu ADR (American Depositary Receipt). Je součástí akcií předních indexů udržitelnosti včetně indexů spravovaných společnostmi Vigeo Eiris a Sustainalytics a také Ethibel Sustainability index, indexu MSCI ESG, série indexů FTSE4Good, indexu genderové rovnosti Bloomberg a indexu přístupu k výživě.

ČTK ke zprávě vydává obrazovou přílohu, která je k dispozici na adrese <https://www.protext.cz>.

<https://www.ceskenoviny.cz/tiskove/zpravy/vzacnym-onemocnenim-fenylketonurie-trpi-v-ceske-republice-priblizne-1000-lidi-onemocneni-se-v-porodnicich-diagnostikuje-od-roku-1975/2486190>