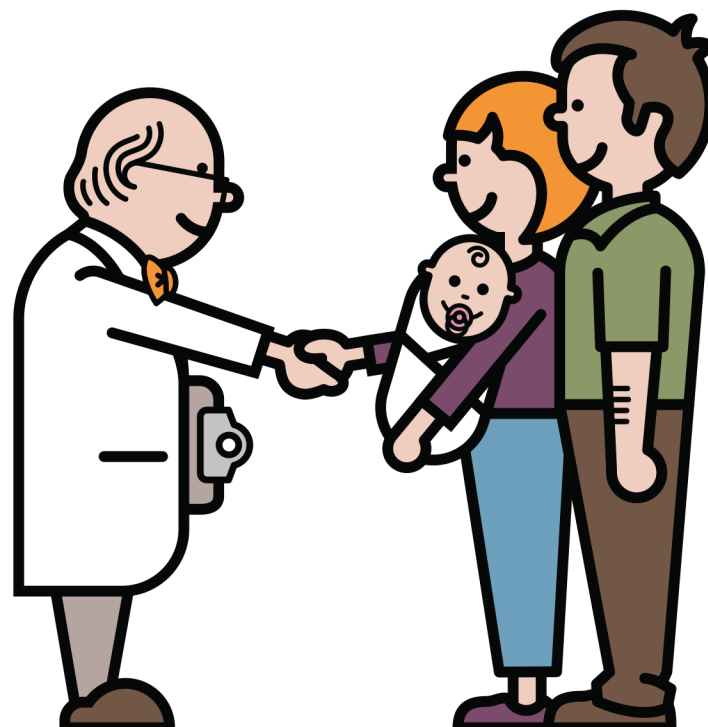


Fenylketonúria

PKU

Informácie pre rodiny po pozitívnom
novorodeneckom skríningu



Danone s.r.o.
Mlynské nivy 5
821 09 Bratislava - mestská časť Ružinov
infolinka: +421 800 400 006
e-mail: svetpkusk@nutricia.com
www.svetpku.sk

 **Svet PKU**
www.svetpku.sk

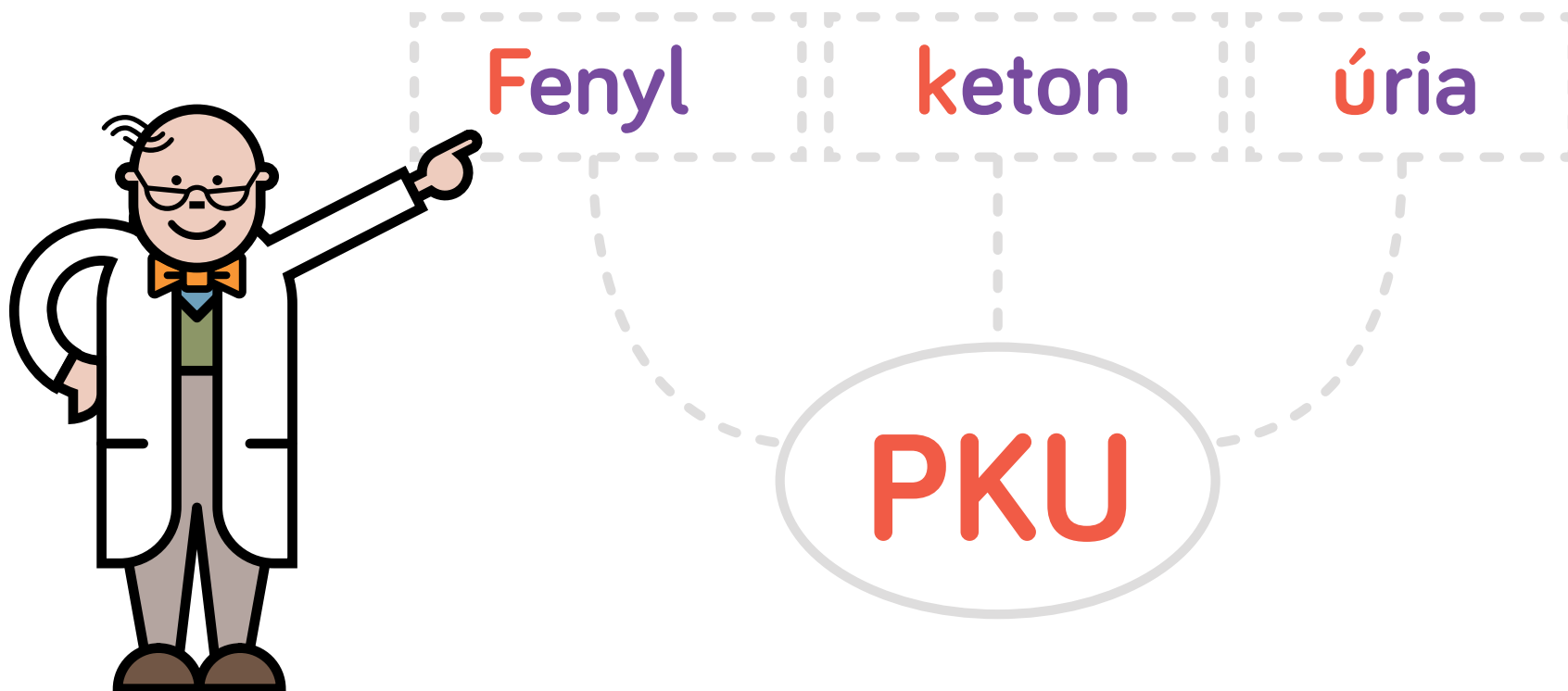
 **NUTRICIA** | METABOLICS
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION



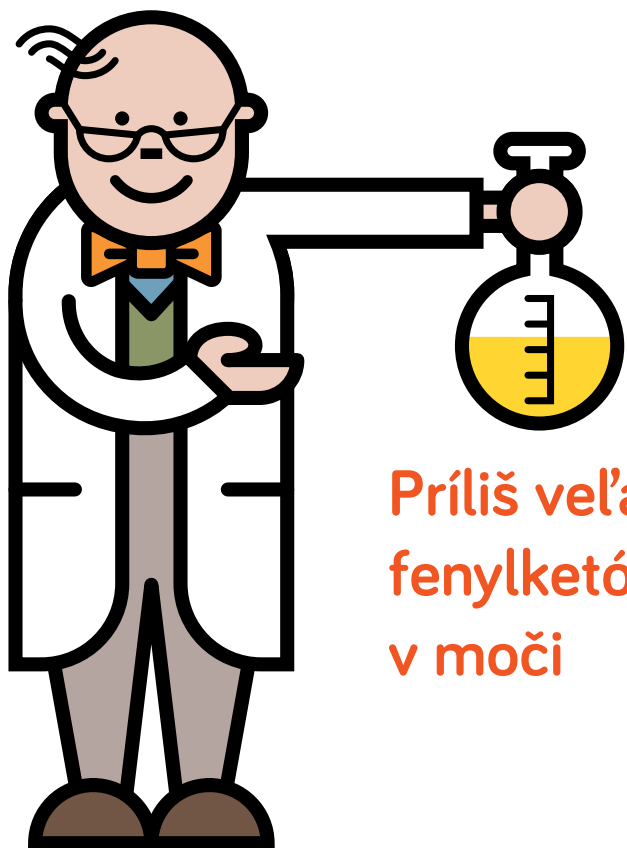
METABOLICS

Čo je to PKU?

PKU je skratka pre fenylketonúriu.
Ide o dedičné metabolické ochorenie.
Fenylketonúria



Čo je PKU?



Príliš veľa
fenyلكetónov
v moči

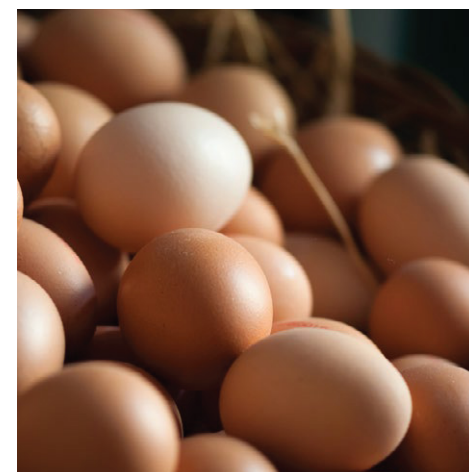
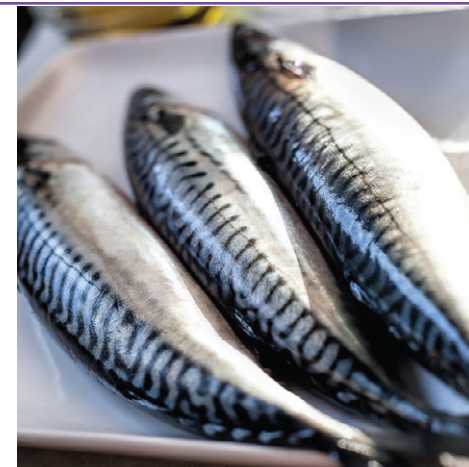
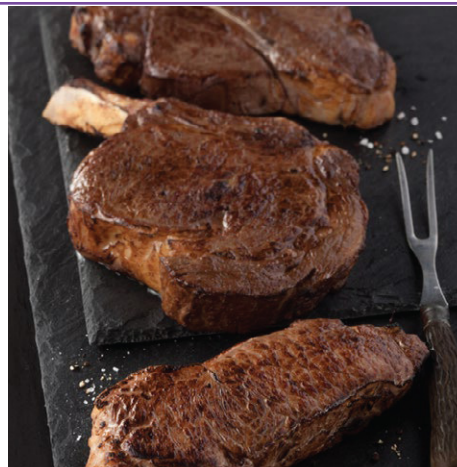


Príliš veľa
fenylalanínu
v krvi

Ako ovplyvňuje PKU telo?

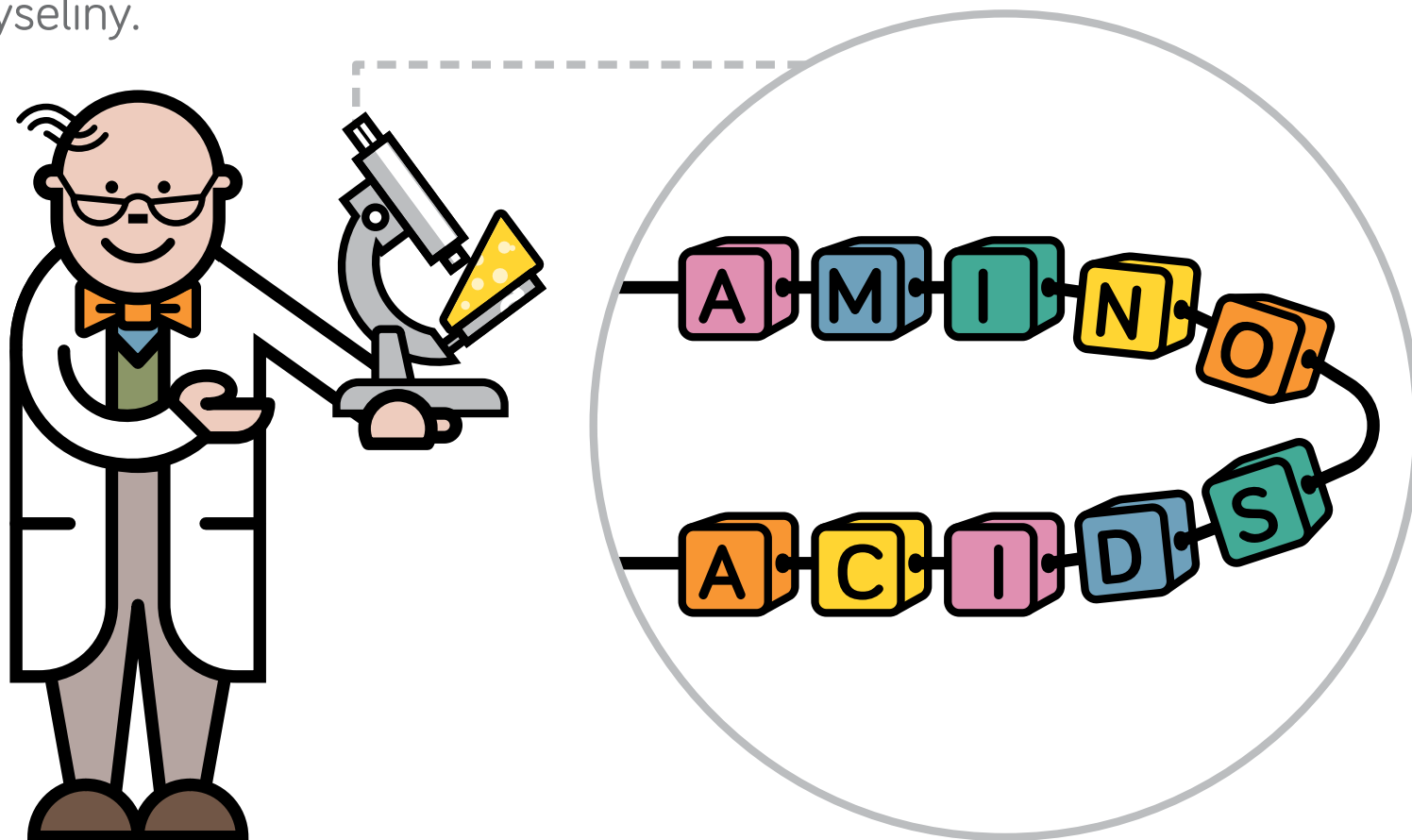
PKU ovplyvňuje spôsob, akým telo odbúrava bielkoviny.

Bielkoviny sa nachádzajú v našom tele a v mnohých potravinách. Telo potrebuje bielkoviny na rast a opravu.



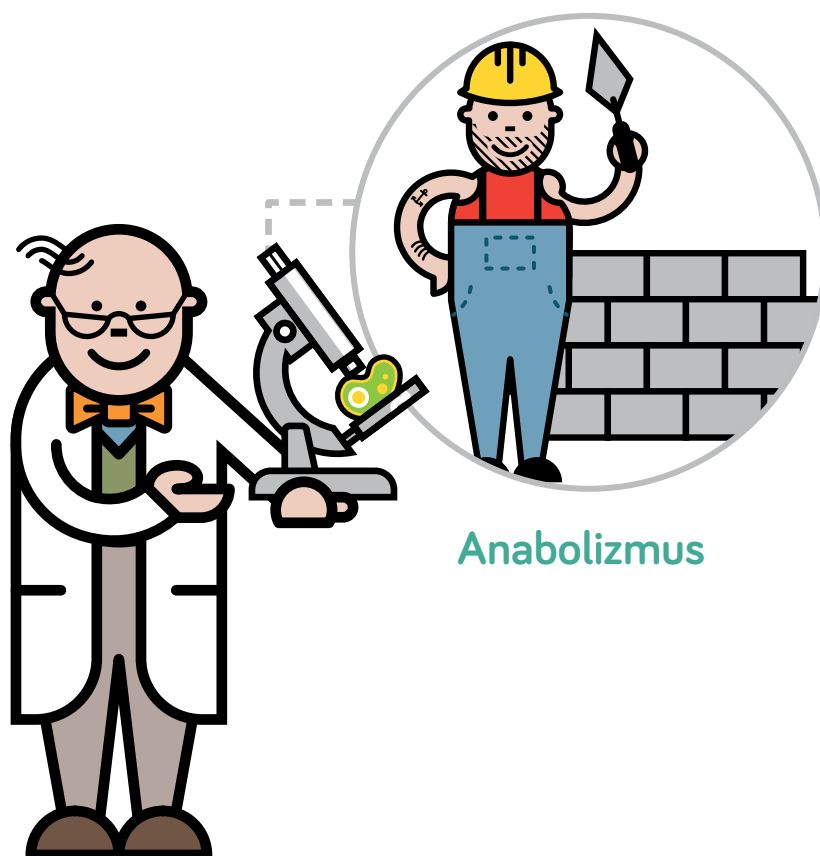
Čo sú bielkoviny?

Bielkoviny pozostávajú z reťazcov mnohých menších jednotiek nazývaných aminokyseliny.

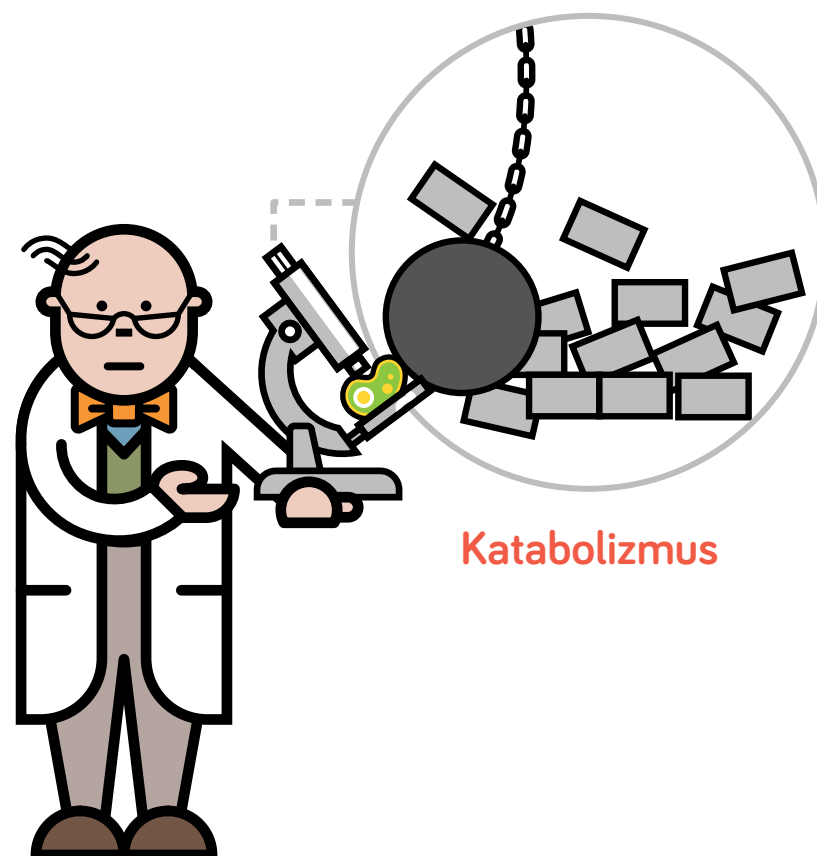


Metabolizmus bielkovín

Metabolizmus označuje procesy, ktoré prebiehajú vo vnútri buniek tela.



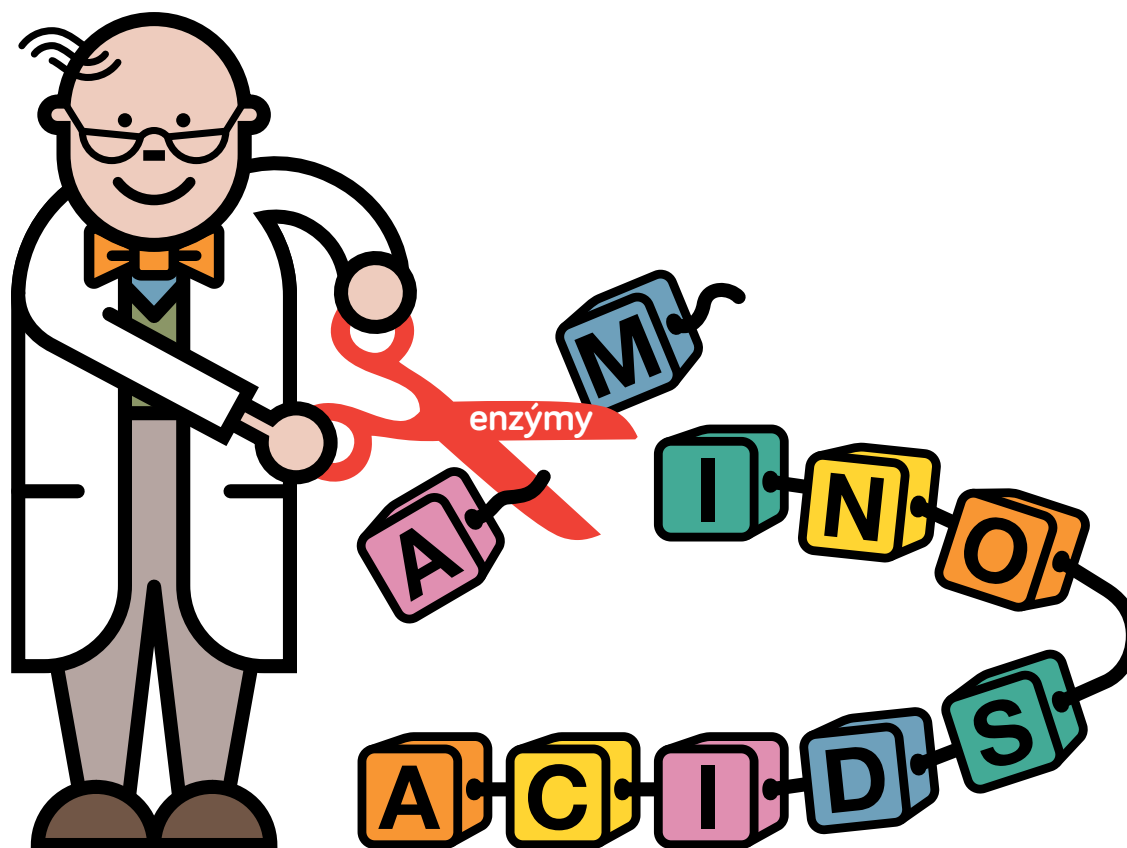
Anabolizmus



Katabolizmus

Čo robia enzýmy?

Enzýmy pomáhajú s metabolizmom tým, že fungujú ako nožnice. Rozkladajú bielkoviny na menšie časti, vrátane aminokyselín.



Čo sa deje pri PKU

PKU je spôsobená nedostatkom enzýmu nazývaného **fenylalanín-hydroxyláza** (PAH). PAH premieňa fenylalanín (PHE) na tyrozín (TYR).

Nedostatok enzýmu spôsobí, že aminokyselina fenylalanín nie je premieňaná, takže sa namiesto toho hromadí v krvi a mozgu.

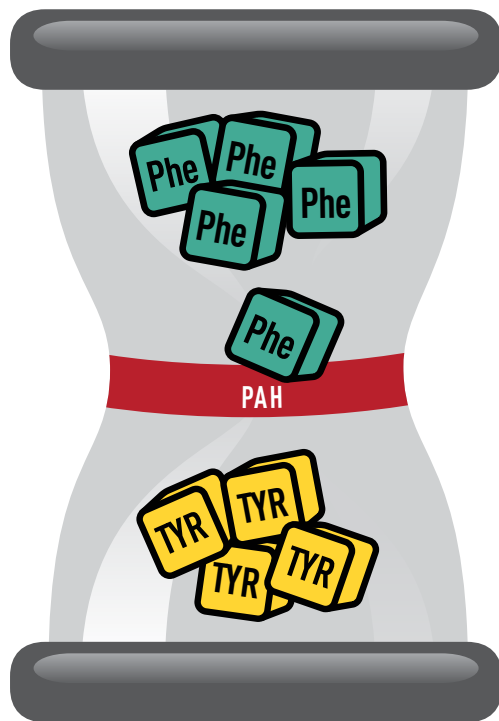
Nedostatok enzýmu spôsobí, že aminokyselina fenylalanín nie je premieňaná, takže sa namiesto toho hromadí v krvi a mozgu.



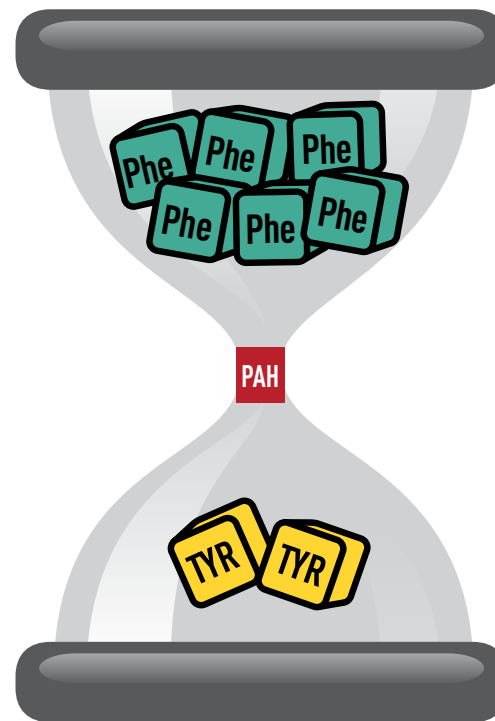
Čo sa deje pri PKU?

Napríklad:

Pre niekoho bez PKU,
PAH premieňa Phe na TYR.



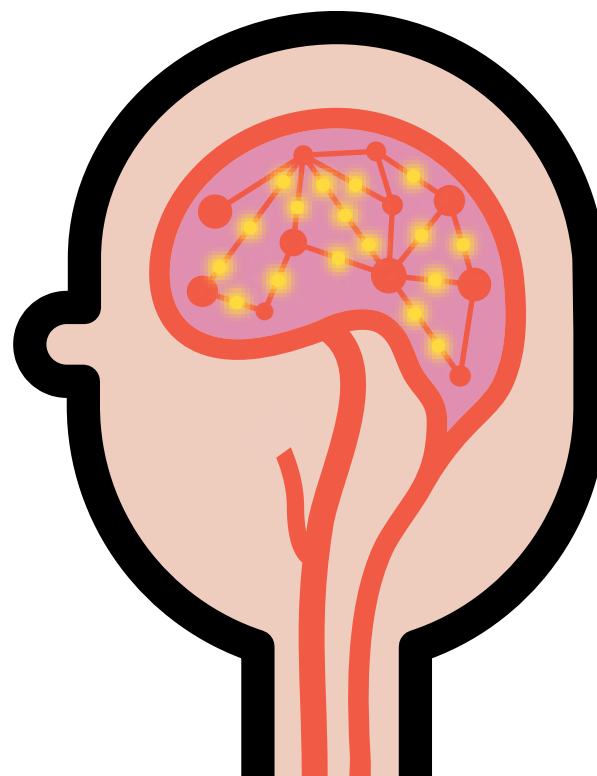
Pre niekoho s PKU nie je
dostatok PAH na to, aby
premieňal Phe na TYR.



Aké sú účinky vysokých hladín fenylalanínu?

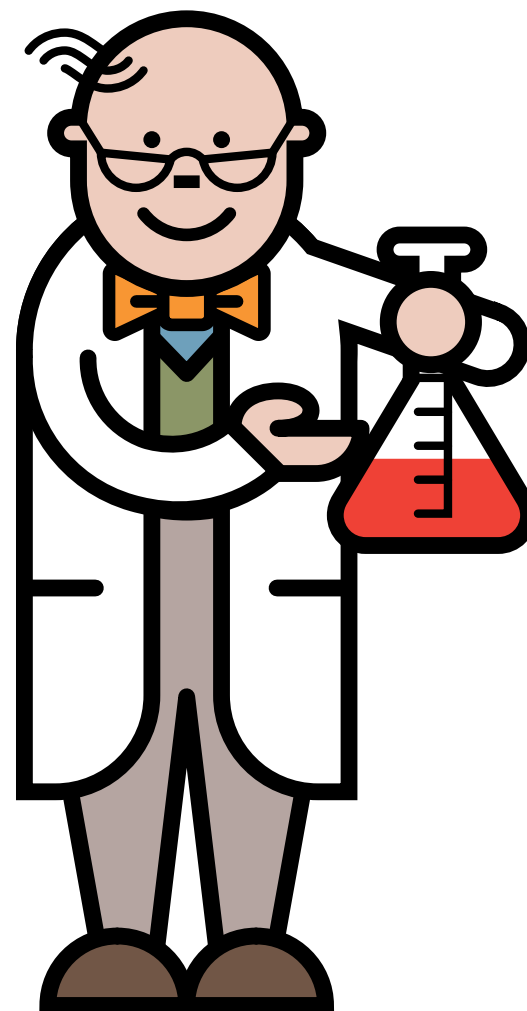
Bez riadenia, v priebehu času, hromadenie fenylalanínu spôsobuje nezvratné poškodenie mozgu a slabý intelektuálny vývoj.

S riadením sa hromadenie fenylalanínu kontroluje, aby podporovalo normálny rast a vývoj.



A čo ostatné príznaky?

Ak sú hladiny fenylalanínu v krvi zle kontrolované, je pravdepodobné, že to povedie k problémom s učením a problémom s chovaním.



Ako sa diagnostikuje?

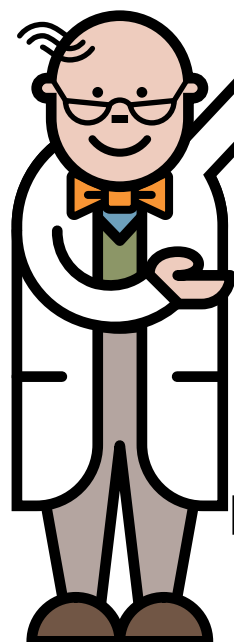
Ako súčasť novorodeneckého skríningu sa odoberie niekoľko kvapiek krvi.

Vzorka krvi je následne analyzovaná a hladina fenylalanínu je zmeraná.

Vysoká hladina fenylalanínu môže znamenať, že vaše dieťa má PKU, čo podnieti vášho lekára, aby vykonal ďalšie testy na potvrdenie diagnózy.



Ako sa PKU riadi každý deň?



1. Diéta s obmedzeným fenylalanínom

- ✓ Vyhnite sa potravinám s vysokým obsahom bielkovín
- ✓ Vyhnite sa aspartámu
- ✓ Zah rňte potraviny s nízkym obsahom bielkovín

2. Metabolická formula, predpísaná vašou klinikou



Vyhnite sa potravinám s vysokým obsahom bielkovín.

Potraviny bohaté na bielkoviny, a teda aj na fenylalanín, by sa mali vyhýbať. To zahŕňa **mäso, ryby, vajcia, syr, mlieko, chlieb, cestoviny, orechy, sóju a tofu.**

Každé jedlo alebo nápoj obsahujúci aspartám by sa mal tiež vyhýbať.

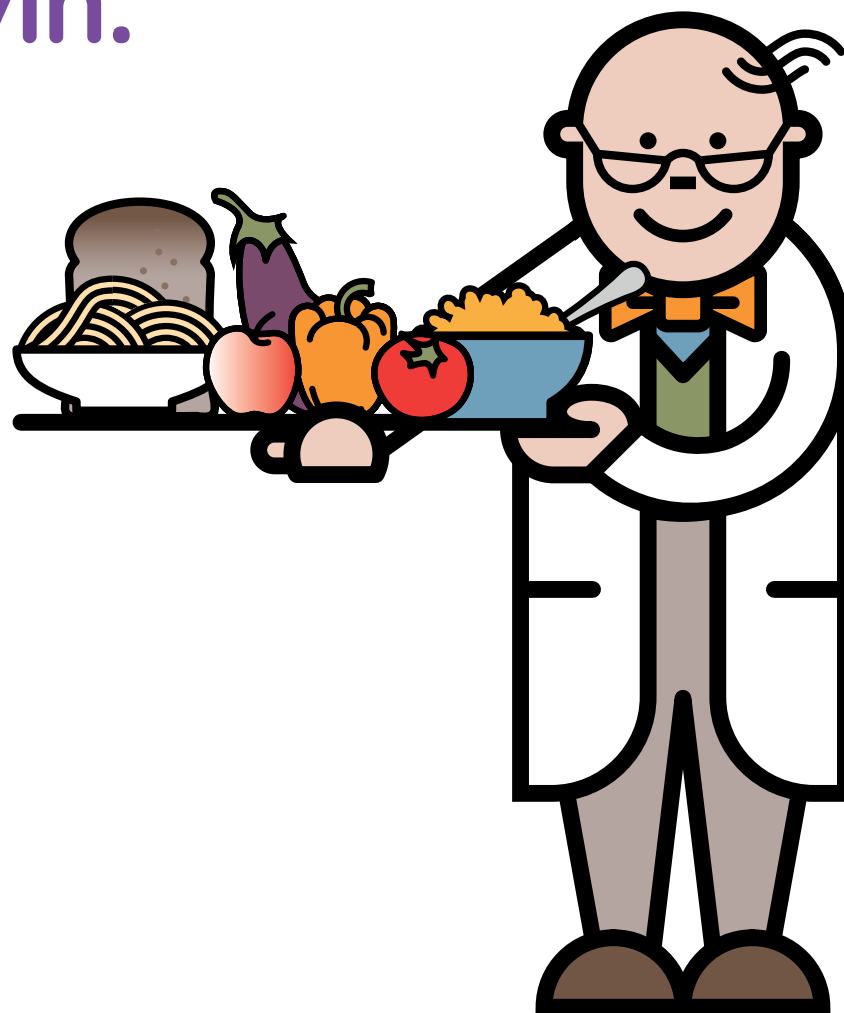


Zahrňte potraviny s nízkym obsahom bielkovín.

Tieto potraviny obsahujú malé množstvá fenylalanínu, ktoré môžu byť používané v typických množstvách. Zahrnujú mnoho druhov ovocia a zeleniny a špeciálne potraviny s nízkym obsahom bielkovín.

Poskytujú:

- Dôležitý zdroj energie
- Rôznorodosť v strave



Varenie s nízkym obsahom bielkovín

Príprava jedál s nízkym obsahom bielkovín pre vaše dieťa môže byť vizuálne atraktívna a zároveň chutná. Existuje mnoho kuchárov zameraných na jedlá s nízkym obsahom bielkovín, niektoré dokonca vytvorili rodiny s PKU. Váš dietológ vám môže odporučiť niekoľko obľúbených receptov.



Krímenie vášho dieťa a metabolickou formulou

Fenylalanín je nevyhnutný pre normálny vývoj, a preto musí byť každý deň prijímané obmedzené a kontrolované množstvo.

Materské mlieko alebo štandardná dojčenská formula zabezpečia fenylalanín potrebný pre vaše dieťa pred zavedením pevných potravín, zvyčajne okolo 4-6 mesiacov veku.

Vaše dieťa bude tiež potrebovať špeciálnu metabolickú formulu, ktorá poskytne bielkoviny bez fenylalanínu.

Váš dietológ určí, aké množstvo materského mlieka alebo štandardnej dojčenskej formuly a metabolickej formuly má byť podávané.



Metabolická formula bez fenylalanínu

Metabolická formula bez fenylalanínu je nevyhnutnou súčasťou výživy vášho dieťaťa.

Rovnako ako materské mlieko alebo štandardná dojčenská formula, metabolická formula obsahuje sacharidy, tuky, vitamíny, minerály a bielkoviny vo forme aminokyselín bez fenylalanínu.

Metabolická formula, spolu s predpísaným množstvom fenylalanínu, umožňuje vášmu dieťaťu získať všetky živiny, ktoré potrebuje na rast.



Sledovanie fenylalanínu

Keď vaše dieťa začne jesť pevné potraviny, vaša klinika bude s vami spolupracovať na sledovaní fenylalanínu.

Potraviny je potrebné vážiť alebo merať pomocou domácich mier (1 šálka, 1 lyžica atď.), aby sa určil obsah fenylalanínu.

Vaša klinika vám môže pomôcť nájsť najlepšie nástroje na určenie obsahu fenylalanínu v potravinách.

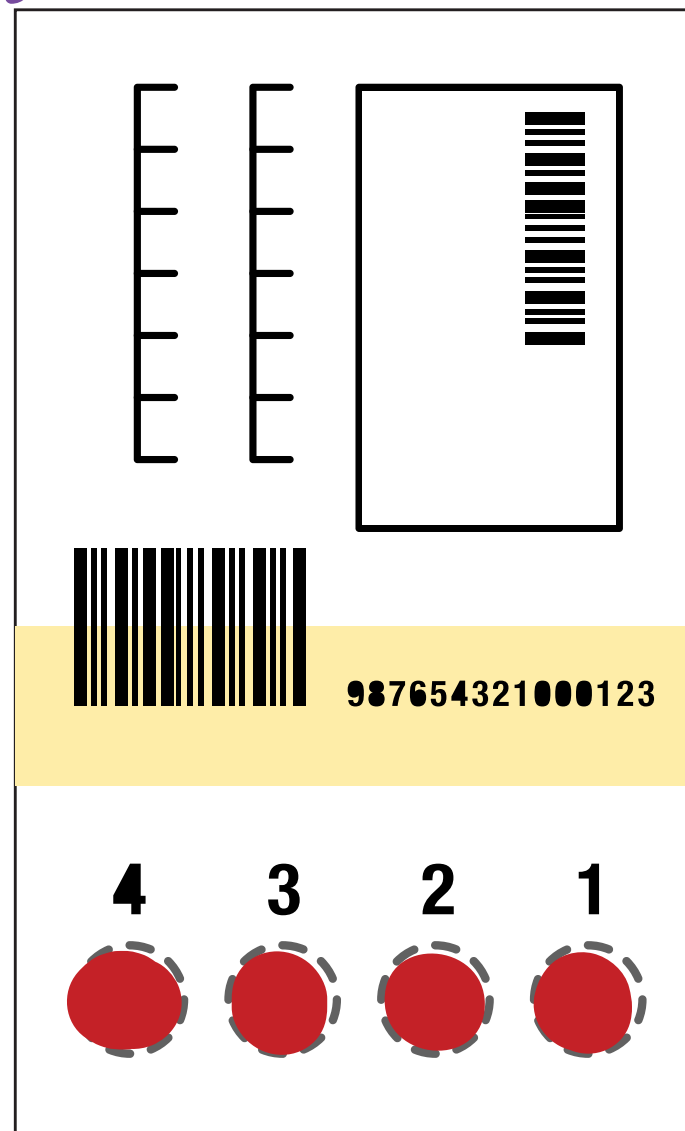


Ako sa PKU monitoruje?

Pravidelné krvné testy sa odoberajú doma alebo na klinike a kontroluje ich dietológ.

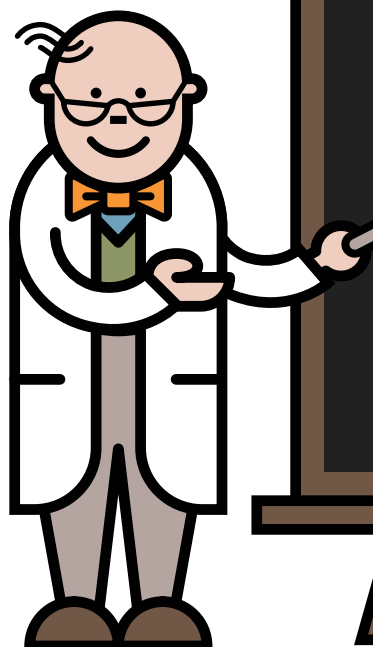
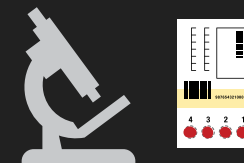
Vzorka sa testuje na množstvo fenylalanínu, ktoré obsahuje.

Metabolický dietológ vás kontaktuje s výsledkom a prediskutuje akékoľvek zmeny v riadení.



Čo sa deje počas klinického vyšetrenia?

- ✓ Meria sa výška a hmotnosť
- ✓ Diéta sa upravuje podľa rastu a krvných testov
- ✓ Kontrola vývoja
- ✓ Krvné testy na hladiny aminokyselín a živín



Ako sa PKU riadi počas choroby?

Počas akejkol'vek choroby naše telo potrebuje viac energie. Telo začne rozkladať proteíny z buniek, čo spôsobí zvýšenie hladín fenylalanínu v krvi. Tento proces sa tiež nazýva katabolizmus

Je dôležité pokračovať v obvyklej diéte čo najviac.

Metabolická formula môže pomôcť udržiavať hladiny fenylalanínu v krvi nízke tým, že poskytuje bielkoviny bez fenylalanínu a energiu.

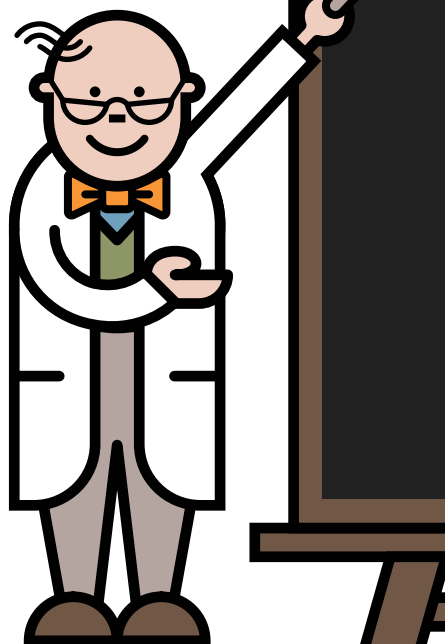


Ako kontrolovať PKU počas choroby?

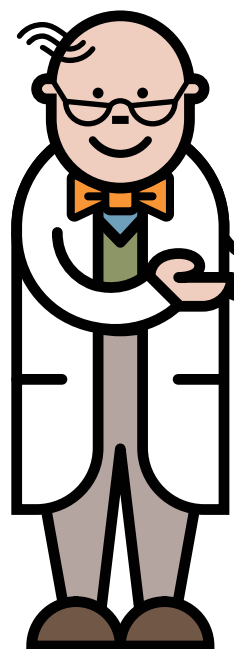
Vždy sa riaďte pokynmi vášho lekára.

Podľa znášanlivosti:

- ✓ Pokračujte v užívaní metabolickej formuly
- ✓ Pokračujte v súčasnej diéte
- ✓ Poznamenajte akúkoľvek chorobu pri odoberaní krvnej vzorky



Čo sa deje v ľudskej genetike?



Ľudia majú chromozómy zložené z DNA.



Gény sú kúsky DNA, ktoré nesú genetické inštrukcie. Každý chromozóm môže obsahovať niekoľko tisíc génov.



Slovo mutácia znamená zmenu alebo chybu v genetických inštrukciách.

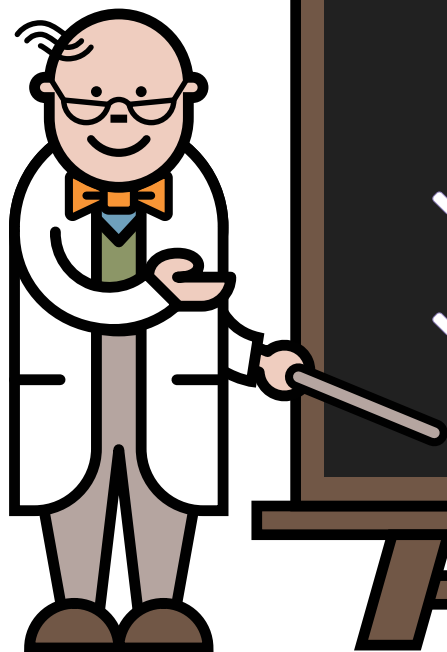


Dedíme konkrétne chromozómy z vajíčka matky a spermie otca.



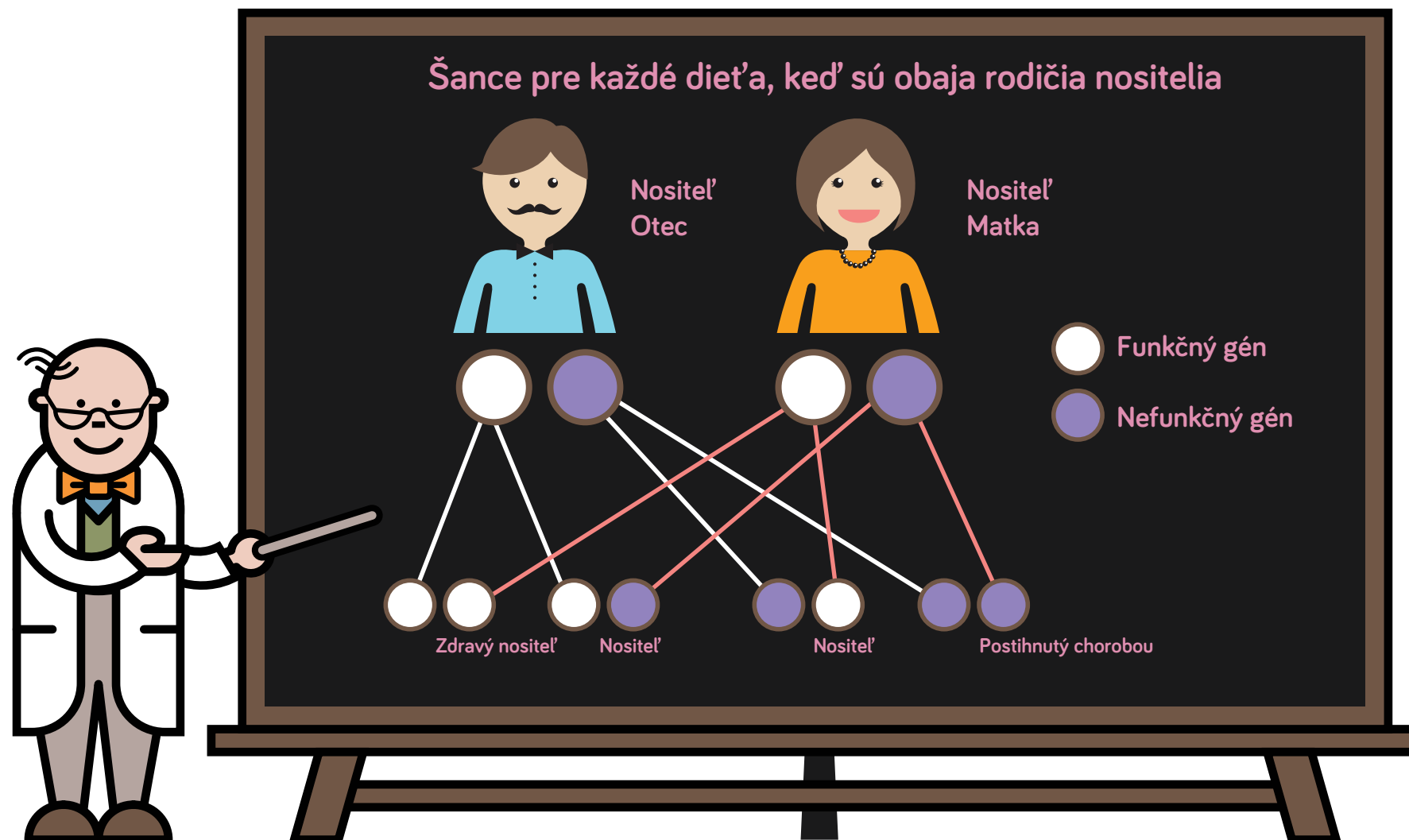
Gény na týchto chromozómoch nesú inštrukcie, ktoré určujú vlastnosti, ktoré sú kombináciou rodičov.

Ako sa PKU dedí?



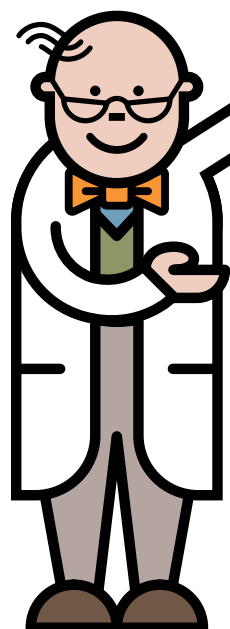
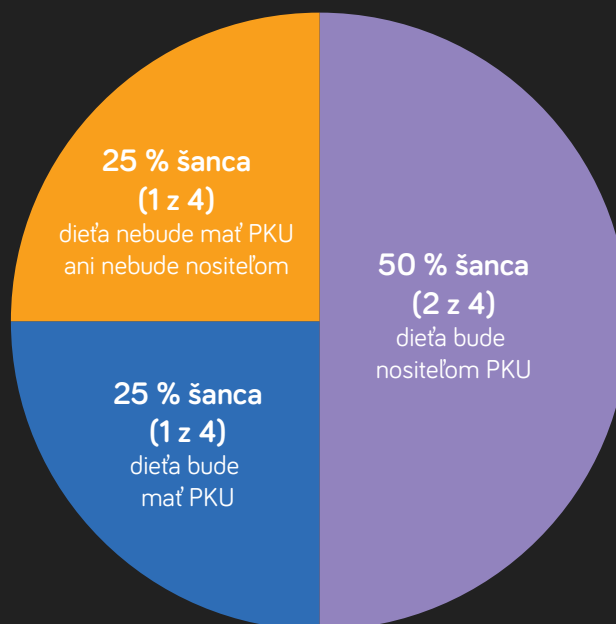
- ✓ PKU je dedičné ochorenie. Nie je možné urobiť nič, čo by zabránilo tomu, aby dieťa malo PKU.
- ✓ Každý človek má pár génov, ktoré vytvárajú enzým fenylalanín hydroxylázu. U detí s PKU žiadny z týchto génov nefunguje správne. Tieto deti dedia jeden nefunkčný PKU gén od každého rodiča.
- ✓ Rodičia detí s PKU sú nositeľmi tohto ochorenia.
- ✓ Nositelia nemajú PKU, pretože druhý gén tohto páru funguje správne.

Dedenie — Autozómovo-recesívne — možné kombinácie

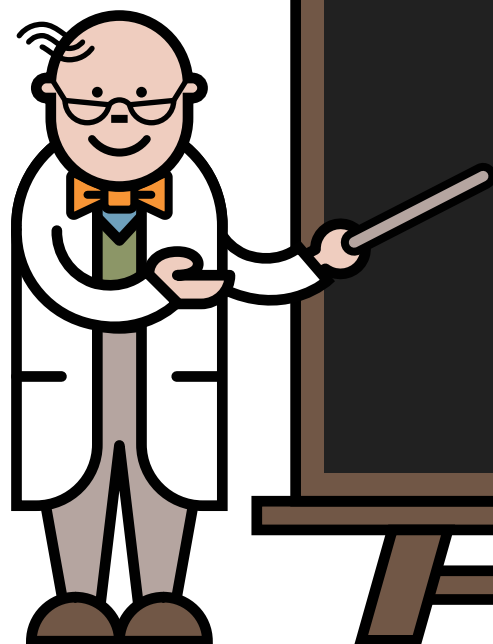


Budúce tehotenstvá

Keď sú obaja rodičia nositelia, riziko pre dieťa v každom tehotenstve je nasledovné:



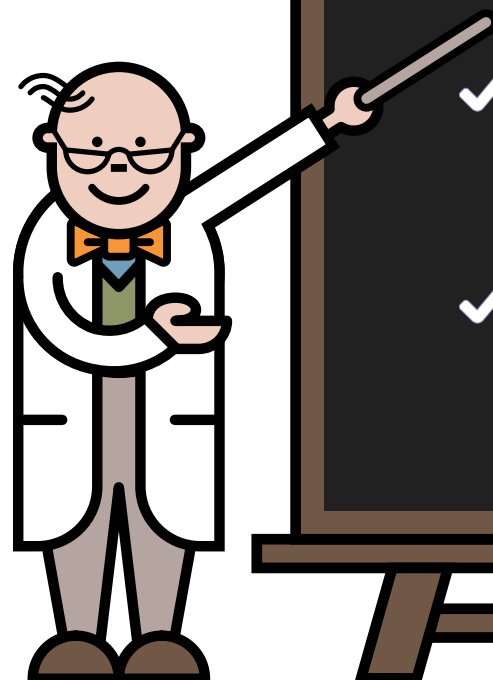
Hlavné posolstvá



- ✓ PKU je závažná dedičná metabolická porucha
- ✓ Poškodenie možno zabrániť diétou s nízkym obsahom fenylalanínu a špeciálnou metabolickou formulkou.
- ✓ Nezabudnite vždy podávať správne množstvo fenylalanínu a metabolickej formuly podľa predpisu vášho metabolického centra.
- ✓ Pravidelné testy krvi sú nevyhnutné na monitorovanie hladín fenylalanínu v krvi.

A nezabudnite, že pri správnom riadení môže vaše dieťa zažiť normálny rast a vývoj.

Užitočné tipy



- ✓ Vždy sa uisti, že máš dostatočnú zásobu nízkobielkovinových potravín a metabolickej výživy bez fenylalanínu a že tieto produkty nie sú po dátume spotreby.
- ✓ Tvoje špeciálne diétne produkty a metabolickú výživu bez fenylalanínu ti predpisuje metabolická ambulancia.
- ✓ Vždy maj dostatok vybavenia na odber krvi a pravidelne zasielaj vzorky na kontrolu.

Kto je kto (kontaktné údaje)

Môj dietológ

Meno:.....

Tel. kontakt:.....

Email:.....

Moja sestra

Meno:.....

Tel. kontakt:.....

Email:.....

Môj doktor

Meno:.....

Tel. kontakt:.....

Email:.....



instagram.com/svet_pku



@svet_pku

Sleduj čo prináša život s PKU...
zaujímavosti, recepty, tipy a triky



facebook.com/svet.pku



Svet PKU

Tvoj zdroj pre všetko, čo s PKU
súvisí. Články, recepty, aktuality...



www.svetpku.sk

www.svetpku.sk

Všetko online na jednom mieste.
Pravidelný newsletter, stačí sa
prihlásiť na odber.

NUTRICIA
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

METABOLICS

VÁŠ PARTNER NA CELÝ ŽIVOT



Potraviny na osobitné lekárske účely na diétny režim pri diagnostikovanej fenylketonúrii
alebo hyperfenylalaninémii. Musia sa používať pod dohľadom lekára.

Danone s.r.o.
Mlynské nivy 5
821 09 Bratislava - mestská časť Ružinov
infolinka: +421 800 400 006
e-mail: svetpkusk@nutricia.com

 **Svet PKU**
www.svetpku.sk