

Fenyloketonuria: wyzwania w opiece nad młodzieżą i kobietami w ciąży

W leczeniu fenyloketonurii jedynym dostępnym lekiem jest stosowanie właściwej diety, której podstawą są specjalistyczne preparaty. Polscy pacjenci wciąż czekają na refundację tych nowoczesnych, innowacyjnych, które poprawiają komfort żywienia, zwłaszcza kobiet w ciąży, alergików i osób z nietolerancją pokarmową. O tym jak trudna jest dyscyplina w codziennej diecie oraz dobór odpowiednich preparatów Iwona Schymalla rozmawia z Eweliną Kurdel, której córka choruje na fenyloketonurię.

Iwona Schymalla: Największym wyzwaniem w opiece nad dzieckiem z fenyloketonurią jest żywienie. Czy może Pani powiedzieć jak wygląda codzienność i na co trzeba zwracać szczególną uwagę?

Ewelina Kurdel: Moja córka Julia ma 10 lat i choruje na fenyloketonurię. Dzięki badaniom przesiewowym została zdiagnozowana zaraz po urodzeniu. Od razu wdrożono leczenie. W tej chorobie lekiem jest specjalne żywienie. Julka od pierwszych dni swojego życia jest na bardzo restrykcyjnej diecie, która polega na przyjmowaniu preparatów niskofeniloalaninowych. W praktyce, przy żywieniu takiego dziecka, rola rodzica jest kluczowa, bo od niego zależy powodzenie terapii. Nie jest to łatwe, ponieważ dzieci i wszystkie osoby chore na fenyloketonurię mają bardzo długą listę produktów zakazanych, których nie dość, że nie mogą jeść, to nawet nie mogą spróbować. Na czerwonej liście zakazanych produktów są m.in.: mięso, ryby, sery, produkty pszeniczne (chleb, makarony). My, zdrowi ludzie, bez tych produktów nie wyobrażamy sobie codziennej diety.

W takim razie co mogą jeść dzieci chore na fenyloketonurię?

Chorzy na fenyloketonurię mogą bez limitu spożywać tłuszcze i cukry. Ale trudno z nich stworzyć prawidłową dietę. Przy klasycznej fenyloketonurii podaż feniloalaniny, którą osoba chora może przyjąć na dobę, kształtuje się w granicach 250 do 300 miligramów. Pomocne są tu produkty oznaczone na liście rzeczy dozwolonych na żółto, w ściśle określonej podaży. To są warzywa, owoce, dodatkowo można wspierać się produktami przetworzonymi, które kupuje się w specjalistycznych sklepach np. niskobiałkowe makarony czy chleb PKU. Oczywiście podaż dzienną trzeba dokładnie obliczać, czyli w praktyce każdy produkt przed przygotowaniem posiłku trzeba precyzyjnie zważyć i policzyć jego wartości odżywcze według tabeli. Trzeba kontrolować ile zawiera feniloalaniny, białka, kalorii, tak by na koniec dnia bilans był prawidłowy.

Dzieci i młodzi ludzie chorzy na fenyloketonurię przyjmują specjalne preparaty. Według jakich zasad?

Dzieci, osoby chore na fenyloketonurię powinny przyjmować specjalne preparaty cztery razy dziennie przed posiłkami bądź w ich trakcie. Podanie preparatu jest dość trudne, zwłaszcza dla rodziców dzieci małych, ponieważ ma on specyficzny smak i nieprzyjemny zapach (podstawą są aminokwasy). Dlatego preparat jest przyjmowany przez dziecko zwykle jako mieszanka, w połączeniu z wodą, ma więc też swoją objętość. Trudniej jest kiedy dziecko jest niejadkiem, a dodatkowo posiłki są monotonne, bo wtedy rodzice muszą się dwoić i troić, by dziecko przyjęło choć trochę tego preparatu. Ważne jest więc, by dobrać dziecku preparat tak, aby był on przez dziecko tolerowany, miał małą objętość. W ostatnim czasie w tym temacie dużo się zadziało dobrego, ponieważ na rynku pojawiły się

preparaty innowacyjne, które są przebadane naukowo i mają postać żelu. To udogodnienie dla rodziców, bo żel można przemyścić dziecku na łyżeczce w trakcie posiłku. A bywa, że dzieci odmawiają przyjęcia preparatu i pojawia się wówczas wzrost fenyloalaniny we krwi.

A to jest dla dziecka zagrożenie!

Tak, i to ogromne, ponieważ długo utrzymujące się nieprawidłowe wyniki fenyloalaniny prowadzą do uszkodzeń w układzie nerwowym.

Trzeba mieć potężną wiedzę, żeby właściwie poprowadzić żywienie dziecka chorego na fenyloketonurię. Ale ważną kwestią jest też dieta kobiety w ciąży, która choruje na fenyloketonurię. Dieta jest tu kluczowa, ponieważ od niej oraz od przestrzegania pewnych zasad zależy zdrowie noworodka. Na co należy zwracać uwagę?

Przed Julką jeszcze trochę czasu do tego momentu, bo ma dopiero 10 lat, ale na pewno tak się zdarzy, że będzie chciała mieć swoją rodzinę. Z całą pewnością dużo do tego czasu zmieni się w medycynie. Ale póki co ciąża kobiety z fenyloketonurią jest ciążą wysokiego ryzyka. A to dlatego, że fenyloalanina jest bardzo niebezpieczna dla płodu i kobieta powinna być pod stałą opieką i kontrolą lekarza metabolika, dietetyka i ginekologa. Poziomy fenyloalaniny u chorej kobiety w ciąży powinny być bardzo niskie. Na kongresie „Szczyt Zdrowie” eksperci kliniczni, metaboliczni profesor Jolanta Wierzba oraz profesor Jolanta Sykut-Cegielska, zwracały uwagę na to, że rodzi się wiele dzieci z fenyloketonurią matczyną. A przecież kobiety chore na fenyloketonurię mogą urodzić zdrowe dziecko, tylko w ich przypadku ważna jest odpowiednia dieta, dostęp do specjalistycznych, innowacyjnych preparatów, które są już zagranicą, w krajach UE. To byłoby dla nich dużym ułatwieniem. Czasami, mimo że przyszła mama bardzo się stara, kontrola diety wymyka się spod kontroli. Kiedy pojawia się gorsze samopoczucie czy nudności nie jest ona w stanie przyjąć preparatu na siłę. Nowoczesne preparaty to ułatwiają, bo są zbudowane na bazie białka naturalnego np. przebadany PKU Sphere, mają walory smakowe i zapachowe, co jest ważne w tym czasie i pomocne w przyjęciu preparatu. A jeśli chodzi o prawidłowy rozwój płodu, dziecka i szansa, by urodziło się zdrowe to podstawą jest właśnie jego regularne stosowanie.

Pani córka oczywiście nie myśli jeszcze o założeniu rodziny, ale za chwilę będzie nastolatką a często się zdarza, że nastolatki rezygnują ze stosowania restrykcyjnej diety. Wspomniała już Pani, że konsekwencją mogą być stany depresyjne, bóle głowy, rozdrażnienie. Jak poradzić sobie z trudnym nastolatkiem, który nie chce „jeść” tych preparatów?

Bardzo często rozmawiając z rodzicami dzieci chorych na fenyloketonurię, słyszę, że to jest najgorszy czas. Dziecko wkracza w okres buntu, wyjazdów z koleżankami i kolegami. I bywa, że wtedy luzuje dietę, a niektórzy w ogóle przestają ją stosować. I tu pojawia się przede wszystkim problem z nieprzyjmowaniem preparatu. Jak wspomniałam, ma on bardzo specyficzny smak i zapach, po wypiciu go pojawia się też nieprzyjemny zapach z ust, pojawiają się bóle brzucha, bo preparat jest wysokokaloryczny, jak również problemy z otyłością. Dlatego ważne jest, by od najmłodszych lat wpajać chorym dzieciom na czym polega choroba, prowadzenie diety i jakie są następstwa, kiedy się jej nie przestrzega. Konsekwencje to przede wszystkim stany depresyjne rozdrażnienie bądź wręcz pobudzenie. A stany te nie pozwalają nastolatkom normalnie funkcjonować, powodują problemy z nauką i problemy z koncentracją.

Czyli konsekwencja żywieniowa jest kluczowa od najmłodszych lat.

Tak. To jest bardzo ważne. Myślę, że innowacyjne preparaty mogłyby ułatwić nastolatkom ich przyjmowanie ze względu na walory smakowe i zapachowe oraz lepszą przyswajalność. Trzeba też pamiętać, że przy fenyloketonurii ważne jest przestrzeganie diety przez całe życie. Jeżeli nastolatek zrezygnuje z niej i zacznie przyjmować produkty zakazane, to nie tylko będzie to miało implikacje

zdrowotne, ale powrót do zalecanej diety okaże się trudny. Kiedy pozna się smaki niedozwolonych produktów pokusa na nie jest znacznie większa. Czekamy więc na te innowacyjne przebadane preparaty, które mają lepsze walory smakowe. Ich dostępność jest ważna przede wszystkim dla grupy pacjentów, którzy z jakichś powodów nie mogą przyjmować preparatów na bazie aminokwasów, czyli osób z alergiami, z nietolerancją pokarmową, dla kobiet w ciąży mających nudności i wymioty, bo są one podstawą diety i skuteczności leczenia. Warto też dodać, że preparaty te są jak leki – przebadane w taki sam sposób, więc poziom ich bezpieczeństwa jest bardzo wysoki.