



Medexpress, 2021-08-09 13:40

Fenyloketonuria matczyna:

Czy chorująca matka może urodzić zdrowe dzieci?



Fot. Getty Images/iStockphoto

Fenyloketonuria to rzadka choroba dziedziczna. Gdy kobieta, która na nią cierpi, planuje ciążę powinna odpowiednio się do niej przygotować. Na co powinna zwrócić uwagę przyszła mama? O swoim doświadczeniu opowiada nam Katarzyna Jakubczyk, pacjentka, pielęgniarka i matka trojga zdrowych dzieci.

Medexpress: Fenyloketonuria (PKU) jest chorobą rzadką, dziedziczną, która dotyczy zaburzeń przetwarzania aminokwasu fenyloalaniny, co może doprowadzić do poważnego uszkodzenia mózgu. Czym jest fenyloketonuria matczyna? O tym opowie więcej ekspertka, osoba, która sama choruje na fenyloketonurię, mama trojga dzieci, pielęgniarka, pani Katarzyna Jakubczyk.

Katarzyna Jakubczyk: Postaram się przybliżyć temat fenyloketonurii z mojej perspektywy, chorej matki zdrowych dzieci i z perspektywy pielęgniarki.

Medexpress: Czym zatem jest fenyloketonuria matczyna?

K.J: Fenyloketonuria jest zespołem cech, który występuje u noworodka, którego matka choruje na fenyloketonurię i nie stosowała w sposób należyty diety ubogofenyloalaninowej, bądź nie stosowała jej wcale. Mówimy tu o nieodwracalnych uszkodzeniach płodu, powstających we wczesnym rozwoju ciąży, którym można zapobiec przez prawidłowo utrzymaną dietę. Mam tu na myśli wiele problemów kardiologicznych u dziecka, jak: wady serca, wodogłowie, hipotrofia.

Medexpress: Jak wygląda przygotowanie do ciąży u kobiety, która choruje na fenyloketonurię?

K.J: Przygotowanie do ciąży kobiety, a w zasadzie dziewczynki chorującej na fenyloketonurię zaczyna się wcześniej, od edukacji seksualnej w zakresie antykoncepcji. Dziewczynki są uczulane na to, że każda ciąża osoby chorej na fenyloketonurię musi być ciążą planowaną, że takie chore nie mogą sobie pozwolić na ciążę nieplanowaną, ponieważ to zaważy na zdrowiu i życiu dziecka. Dlatego edukacja taka powinna rozpocząć się około 10-12. roku życia. Te wyedukowane dziewczęta z fenyloketonurią, kiedy stają się dorosłymi kobietami i decydują się na zajście w ciążę, muszą podejmować tę decyzję świadomie. Na trzy miesiące przed zajściem w ciążę chora na fenyloketonurię kobieta powinna stosować dietę ubogofenyloalaninową, gdzie wszystkie produkty są wyluczane, wymierzane, ważone, prowadzony jest dzienniczek kontroli i pobierana jest raz w tygodniu lub raz na dwa tygodnie krew na bibułę w fazie przygotowawczej. Wówczas, już też powinien być zmieniony preparat na taki, który jest przeznaczony dla kobiet w ciąży, zgodny z preferencjami smakowymi. Trzeba pamiętać, że to będzie produkt, który kobieta będzie spożywać pięć razy dziennie przez kilka dni i jego smak może stać się nie do zniesienia w którymś momencie. Te trzy miesiące to jest czas, w którym kobieta może dopasować swoje preferencje smakowe pod preparat. I kiedy poziomy fenyloalaniny się stabilizują, nie przekraczają normy 2-6 miligram procent, wtedy można pomyśleć o zajściu w ciążę.

Medexpress: A co w przypadku kiedy kobieta chora na fenyloketonurię zachodzi w ciążę bez przygotowania?

K.J: Wtedy zaczyna się wyścig z czasem. Świadomie używam takiego porównania, bo w takim przypadku każda minuta jest ważna. Płód rozwija się dosyć dynamicznie i pierwsze kilka tygodni rozwoju płodu są dla nas kluczowe, ważne pod kątem rozwoju układu nerwowego dziecka. Jeżeli więc dieta ubogofenyloalaninowa prowadzona jest przez większość życia w sposób należyty, poziomy fenyloalaniny są mierzone i w granicach normy, lub niewiele podwyższone, to kobieta poradzi sobie z problemem zminimalizowania tych parametrów dosyć szybko. Problem pojawia się, kiedy poziomy fenyloalaniny znacznie przekraczają bezpieczne granice. Rozpoczyna się restrykcyjna dieta, dotychczasowo nie stosowana i dlatego może rozpocząć się bunt całego organizmu. Wtedy to jest bardzo trudna sytuacja, ponieważ poziomy muszą być przywrócone do granic normy w bardzo krótkim czasie. To dodatkowo obciąża psychicznie kobietę.

Medexpress: Jaka jest różnica między ciążą u kobiety zdrowej, a u kobiety chorującej na fenyloketonurię?

K.J: Z mojej perspektywy obie kobiety muszą dbać o to co jedzą, o jakość spożywanych pokarmów. Jednakże kobieta chorująca na PKU nie może dać się ponieść ciążowym zachciankom, wszystko co spożyje musi być zaplanowane, odważone czy wyluczone, wkomponowane w dzienny jadłospis. Mało tego, nie może spożywać produktów pochodzenia zwierzęcego (mięso, ryby, nabiał), naturalnych więc produktów dostarczających kwas foliowy i musi go dlatego suplementować dobrze dobranym preparatem dla osób chorych na fenyloketonurię oraz preparatami suplementującymi dietę kobiet w ciąży. Jest to obciążenie psychiczne dla kobiety, bo w każdej minucie musi myśleć o tym co, ile i jak zjeść.

Medexpress: Czy Pani samej łatwo było wprowadzić taką dietę w czasie ciąży?

K.J: Każda moja ciąża była inna. Pierwsza, z synem, była oczywiście planowana, jednakże problem miałam

z utrzymaniem podczas ciąży należytych poziomów fenyloalaniny ze względu na to, że miałam nudności w początkowej fazie ciąży, a później doskwierała mi zgaga i problemy żołądkowe. Jadłam oczywiście zgodnie z kanonami diety, ale robiłam to z poczucia obowiązku i nie czerpałam z tego żadnej przyjemności - nie mogłam zjeść tego, na co miałam ochotę. Ciąża z drugim dzieckiem była już łatwiejsza. Miałam mniej dolegliwości ciążowych i łatwiej było mi bilansować dietę. A w przypadku trzeciej ciąży miałam już zupełnie inną świadomość tego jak ciąża powinna być prowadzona, jakich tłuszczów używać a jakich wystrzegać się. Bazowałam więc na tłuszczach roślinnych, na awokado, dobrej jakości olejach i oliwach. Myślę, że też moje doświadczenie z poprzednich ciąży zaważyło na tym, że trzecia ciąża była dla mnie łatwiejsza, mimo że nie pozbawiona dolegliwości ciążowych.

Medexpress: Wspomniała Pani o aspekcie psychologicznym kobiety w ciąży chorującej na fenyloketonurię, że jest to dla niej duże obciążenie. Jak poradzić sobie w tym czasie z tym ciężarem psychologicznym?

K.J: Sama w przypadku pierwszej ciąży byłam pełna obaw, dlatego że poziomy wahały się i nie były takie jakbym chciała. A im bardziej się starałam, tym poziomy rozjeżdżały się do nie akceptowanych granic. Obciążenie więc było dla mnie przeogromne. Budziłam się i zasypiałam z myślą, że mogę urodzić chore dziecko, że będzie to tylko i wyłącznie moja wina. W głowie miałam tylko, że mogę urodzić chore dziecko bo nie dopilnowałam czegoś w diecie, źle jakiś produkt obliczyłam. To było przygniatające. Dlatego uważam, że wsparcie rodziny, męża, rodzeństwa, bliskich mi osób było dla mnie w tamtych momentach nie do ocenienia. To dzięki ich wsparciu każdego dnia wstawałam z łóżka, podnosiłam głowę i wierzyłam, że dam radę. W trzeciej ciąży byłam trochę spokojniejsza bo wiedziałam, że poziomy fenyloalaniny są prawidłowe. Wiedziałam już, że gdyby były nieprawidłowe to sobie z tym poradzę, bo umiem to już robić. Stąd uważam, że wczesna edukacja i rozmowy z kobietami chorymi na PKU, które przeszły taką ciążę, podzieliły się swoim doświadczeniem z młodymi dziewczynami, kobietami, odgrywa bardzo ważną rolę.

Medexpress: Na czym polegało u Pani leczenie w czasie ciąży? I jak się Pani czuła podczas tego leczenia?

K.J: W ciążach byłam na przestrzeni kilku lat, więc tym samym przy każdej byłam na różnych preparatach. W pierwszej ciąży byłam na preparacie XP maksimum- niesamowicie kalorycznym i sycącym. By uzyskać jego pożądaną konsystencję należało dodać 350 mililitrów wody. Proszę to pomnożyć przez 5 dawek w ciągu doby. Wyjdzie nam nie mała ilość do spożycia. Mimo, że go piłam, musiałam jeszcze wyrobić normę kaloryczną, która przy końcu ciąży wynosiła 2000 kalorii na dobę z pokarmu, co przy dolegliwościach żołądkowych było dla mnie nie lada wyczynem. Oczywiście krew na bibułę była pobierana na początku ciąży 2-3 razy w ciągu tygodnia, a później odstępy się wydłużały w zależności od tego jak się ustawiały moje poziomy. Zaś z drugą i trzecią ciążą było o tyle prościej, że na rynek wszedł nowy preparat, VitaFlo PKU Cooler (tu potrzebowałam już tylko 174 mililitrów wody do rozrobienia jednej saszetki) do stosowania u kobiet w ciąży, o niższej kaloryczności, i w moim, subiektywnym odczuciu, o lepszej przyswajalności. Oczywiście jego też wypijałam od 4 do 5 razy w ciągu doby, ale nie pozostawiał on uczucia pełności żołądka, tak jak poprzedni preparat (miałam poczucie pełnego żołądka i jadłam bo musiałam, a nie bo czułam głód). Tak więc: preparat, bibuła dwa razy w tygodniu początkowo, później raz w tygodniu, dzienniczek samokontroli, mierzenie i ważenie produktów, stały kontakt z lekarzem (dostałam prywatny numer do mojej pani doktor i w razie jakichkolwiek wątpliwości miałam do niej dzwonić), kontakt z dietetykiem (pani dietetyk wysyłałam całe jadłospisy, a ona je sprawdzała i weryfikowała), stałe wyliczanie na nowo tolerancji, bo przecież ciąża to sytuacja dynamiczna i zmienia się stale zapotrzebowanie na białko, kalorie i fenyloalaninę.

Medexpress: Czy zaprzestanie, czy też zrobienie przerwy w leczeniu, w przyjmowaniu tych preparatów jest niebezpieczne dla płodu?

K.J: Zaprzestanie przyjmowania preparatu jest niebezpieczne dla płodu i samej chorej, bo preparat jest

podstawą diety. Jeśli chodzi o bezpieczeństwo płodu, to trzeba zwrócić uwagę na to by dopijać preparat do końca, zwracać uwagę na szczegóły. Nieraz analizowałam swój jadłospis, zastanawiając się dlaczego wynik jest lekko podwyższony? I rozbijając na części pierwsze całe życie żywieniowe zauważałam, że to przez łyk czy dwa pozostawionego preparatu zaważało, że moje poziomy wykraczały poza normę.

Medexpress: Urodziła Pani zdrowe dzieci. Co może poradzić Pani kobietom, które zachodzą w ciążę, dowiadują się o niej a mają już zawyżony poziom fenyloalaniny?

K.J: W ciąży kobieta przechodzi na dalszy plan, bo najważniejsze jest zaczynające się w niej nowe życie. Ważne staje się zminimalizowanie fenyloalaniny i zabicie jej poziomu do granic akceptowalnych przy ciąży. Trzeba też głośno mówić, o tym, że z czymś sobie nie radzimy i szukać wsparcia u bliskich osób. Samemu z problemem jest w takiej sytuacji bardzo ciężko. I warto się poświęcić, bo to później procentuje tym, że pod koniec ciąży tolerancja zwiększa się znacząco. Jeśli coś nam w preparacie nie pasuje, to my się do niego nie przekonamy z czasem. Dlatego ważne jest, by wybrać preparat odpowiadający naszym preferencjom smakowym.