

FENILKETONURIJA IN PKU DRUŠTVO SLOVENIJE

Fenilketonurija (ali PKU) je izredno redka dedna bolezen, saj se na 8000 otrok rodi 1 otrok s fenilketonurijo. Fenilketonurija je podedovana motnja presnove beljakovin v hrani oziroma aminokislina v teh beljakovinah, ki se imenuje fenilalanin (skrajšano: PHE). Otroku s PKU se ta del beljakovine oziroma aminokislina zato nakopiči v telesnem tkivu in krvi. Novorojenčki s PKU ob rojstvu izgledajo zdravi, postopoma pa se pri nezdravljenih otrocih začnejo kazati znaki nepopravljive okvare možganov in centralnega živčnega sistema. Že v prvih mesecih življenja začnejo nezdravljeni otroci zaostajati v motoričnem razvoju, pojavijo se krči, duševna manjrazvitost, po koži se pojavi ekcem, zobovje je nerazvito.

Prve presajalne teste prisotnosti fenilketonurije (neonatalni screening) je v Sloveniji izvajala na novorojencih **Trboveljska porodnišnica** že v letu 1967, v celotni državi pa se je neonatalni screening izvajal od leta 1979 dalje. Vsi novorojenci s povišano vrednostjo aminokislina fenilalanin so napoteni v Pediatrično kliniko Ljubljana, na Oddelek za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni.

Da se prepreči okvare možganov, duševna nerazvitost in zaostal motorični razvoj otrok s PKU, morajo ti otroci celo svoje življenje, torej tudi ko odrastejo, imeti zelo strogo dieto, saj namreč ne smejo uživati:

- mesa in mesnih izdelkov (salam, klobas, paštet, zrezkov),
- morskih sadežev (školjk, rib, lignjev, škampov, ipd.),
- mleka in mlečnih izdelkov (skute, sira, mleka, smetane, sladoleda, ipd.),
- žit in izdelkov iz žit (riža, gresa, kruha, žemelj, drobtin, keksov, tort, corn flakesov, nobenega peciva),
- kakava in izdelkov iz kakava (čokolad, čokoladnih bonbonov, ipd.),
- stročnic (graha, fižola),
- oreškov (orehov, pistacij, lešnikov, arašidov, itd.),

tako, da so starši pogosto v zadregi, kaj naj dajo otrokom jesti – osnovno prehrano tako sestavljata le zelenjava in sadje, katere uživanje je povrh še količinsko omejeno (omejitve za vsakega bolnika določi zdravnik), tako da se mora vsako zaužito sadje ali zelenjava stehtati in v celem dnevu samo omejeno zaužiti.

Leta 1983 so starši otrok s fenilketonurijo ustanovili PKU društvo Slovenije, ki letos praznuje 20 obletnico delovanja. Društvo šteje 120 članov iz vse Slovenije, ki se vsako leto sestanejo na srečanju PKU družin. V Zasavju (Zagorje, Trbovlje, Hrastnik), vključno z Litijo, je takšnih registriranih bolnikov 6.

Društvo je registrirano kot samopomočno humanitarno društvo in je član evropskega združenja E.S. PKU. Društvo financira svojo dejavnost s finančnimi sredstvi Fundacije invalidnih in humanitarnih organizacij in s članarinami svojih članov.

Med pomembnejše redne naloge društva sodijo poleg organiziranja srečanj članov društva, tudi:

- testiranje vsebnosti fenilalanina v izdelkih z nizko vsebnostjo beljakovin domačih proizvajalcev hrane pri Kemijskem inštitutu v Ljubljani,
- aktivno spremljanje zakonodaje s področja živil za posebne zdravstvene namene, davčne in druge zakonodaje ter predlaganje sprememb te zakonodaje,
- pomoč PKU članom z nižjimi dohodki v obliki brezplačnih socialnih paketov sicer zelo drage dietne PKU hrane,
- izvajanje specializiranih kuharskih tečajev,
- izdaja publikacij namenjenih bolnikom s PKU, zdravstveni stroki, vzgojiteljem v vrtcih in šolah, in javnosti,
- izvajanje programa načrtovanja in pravilnega vodenja zanositve in nosečnosti deklet s PKU, za rojstvo zdravih novorojencev.

Tako je PKU društvo Slovenije do sedaj izdalo sledeče publikacije:

v letu 1997: knjigo Fenilketonurija in prehrana – knjiga vsebuje strokovni opis bolezni in dedovanja ter vodenja diete, tabele dovoljenih živil in recepte dietetičarke,

v letu 2000: knjigo Živeti s fenilketonurijo – knjiga vsebuje nasvete za otroke in mladostnike s PKU

v letu 2002: Češko dietno PKU kuharico, brošuro »Vodič po PKU za vzgojitelje v vrtcih in šolah« ter zgibanko »Ste že slišali za Fenilketonurijo?«

v letu 2004 publikacijo o načrtovanju ter vodenju nosečnosti deklet s PKU.

Načrtovanje in pravilno vodenje nosečnosti je bistvenega pomena za počutje in zdravje deklet (bodočih mamic) s PKU, in za zdravje novorojencev. V kolikor zanositev ni načrtovana in nosečnost pravilno vodena, bi bil s tem povzročen zastoj rasti otroka v maternici, nosečnici s PKU pa bi se rodil otrok, ki bi imel premajhno glavico, srčne napake in bi bil kasneje duševno zaostal. Zato je društvo pod vodstvom dr. Mojce Žerjav Tanšek iz Pediatrične klinike Ljubljana, ki vodi vse PKU bolnike v Sloveniji, v letu 2003 prvič pričelo z izvajanjem programa izobraževanja deklet s PKU o načrtovanju zanositve ter vodenjem nosečnosti pod zdravniškim nadzorom. Le načrtovana zanositev ter vodenje nosečnosti pod zdravniškim nadzorom preprečita prirojene napake otroka v maternici in zagotavljata, da dekleta s PKU postanejo mamice popolnoma zdravih otrok.

V bodoče bi želeli v program društva vključiti tudi obravnavo nezdravljenih (umsko zaostalih) PKU bolnikov. Uvajanje stroge diete pri umsko zaostalih bolnikih s fenilketonurijo namreč zmanjšuje agresivnost ali depresivnost pri takšnih bolnikih in tako zmanjšuje potrebo po uporabi zdravil za preprečevanje takšnih stanj.

Zaradi stroge diete morajo bolniki s PKU uživati poseben preparat, ki minerale, vitamine, aminokislino in druge substance, nujno potrebne za zdrav telesni in duševni razvoj ter vzdrževanje centralno-živčnega in imunskega sistema človeka. Do sedaj je bil navedeni preparat registriran kot zdravilo, po novi zakonodaji pa nima več statusa zdravila ampak živila, ki se mora uporabljati pod zdravniškim nadzorom. Zaradi spremembe statusa preparata pa ne obstaja pravna podlaga, da bi bolniki s fenilketonurijo preparat pridobivali na podlagi zdravstvenega zavarovanja Zavoda za zdravstveno varstvo. Zato obstajajo zakonodajne namere, da bi si morali bolnik preparat plačevati sami, kar bi predstavljalo za posameznega bolnika mesečni strošek v višini 200.000 SIT. Takšnih izdatkov si ne more privoščiti povprečna Slovenska družina, zato obstaja velika nevarnost, da osebe s PKU, ki skrbijo za svoje zdravje s strogo dieto in uživanjem življenjsko potrebnega preparata, tega preprosto ne bodo mogle kupiti in bo njihovo zdravje zato življenjsko ogroženo, pri nosečnicah s PKU pa bi neuživanje navedenega preparata pomenilo tudi ogroženost življenja dojenčka. Zato je

glavni cilj našega društva vzpostaviti na področju zdravstvenega varstva v Republiki Sloveniji takšno raven varovanja zdravja, ki bo tako, kot je to v drugih državah Evropske unije, omogočala pokrivanje stroškov preparata iz osnovnega zdravstvenega zavarovanja, zlasti z vključevanjem našega društva v spremljanje in spreminjanje slovenske zakonodaje na tem področju.

Za bolezen fenilketonurijo danes še ni zdravila. V Evropski uniji kot tudi v ZDA pa že potekajo 4 različne veje raziskav o zdravljenju te bolezni. Naše društvo redno spremlja novosti na tem področju, zato smo se odločili, da bomo v oktobru 2004 kot gostitelj, skupaj s Pediatrično kliniko v Ljubljani in Znanstveno posvetovalnim odborom Evropskega združenja Fenilketonurikov¹, organizirali 18. evropsko E.S.PKU konferenco, ki bo potekala od 29. do 31. oktobra 2004 v hotelu Kompas na Bledu.

V okviru konference bodo vrhunski strokovnjaki iz znanstveno-raziskovalnega področja fenilketonurije, zdravniki pediatri – specialisti endokrinologije ter predsedniki vseh evropskih PKU društev razpravljali o: vlogi mikroelementov in vitaminov v PKU dieti, različnih metodah in PKU testih, ki jih uporabljajo v evropskih laboratorijih, primerjali bodo finančne politike na področju posebnih PKU preparatov med različnimi državami članicami EU ter podali ugotovitve glede usklajenosti zdravstvenih normativov na področju fenilketonurije med državami članicami EU in Republike Slovenije, ter najpomembneje, predstavili zadnje raziskave s področja zdravljenja fenilketonurije. Gostili bomo ugledna evropska imena kot so prof. Dr. Med. Kurt Baerlocher iz Ostschweizer Kinderspital Švica, dr. Korall iz Reutlingena in dr. Lukacs iz Hamburga, Nemčija, dr. Franojan van Spronsen iz Beatrix Children's Hospital, Nizozemska, in druge. Konferenca, ki bo tudi medijsko spremljana, predstavlja strokovno enkratni dogodek na področju endokrinologije v Sloveniji.

Organizacija konference bo za naše društvo velik finančni izziv (pričakujemo 125 udeležencev zdravstvene stroke ter predsednikov društev bolnikov iz cele Evrope), zato je pripravljenost vsakogar, da prispeva s finančnimi sredstvi k posredovanju novega znanja in

¹ E.S.PKU je Evropsko združenje, ki vključuje Združenja bolnikov s fenilketonurijo 26 Evropskih držav, vključno s Slovenskim PKU društvom

ugotovitev z znanstveno-raziskovalnega področja fenilketonurije v Slovenski prostor, dobrodošla in cenjena.

Uradni sponzor 18. kongresa E.S.PKU lahko postanete tudi vi z nakazilom denarnih sredstev na transakcijski račun društva št.: 06000-0019373915 pri Banki Celje, ID (davčna) številka društva 77045777.

Več informacij o konferenci in aktivnostih društva najdete na uradni spletni strani društva: www.pku-slovenia.com.

V juniju letos je društvo preneslo svoj sedež delovanja iz Celja v Zagorje ob Savi in se vpisalo v register društev, ki ga vodi UE Zagorje ob Savi. Pri tem se moramo zahvaliti zagorski upravni enoti za hitrost in učinkovitost pri vodenju postopka registracije našega društva, zlasti ga. Marjani Cencelj. Veseli nas, da delujemo v občini, ki ima velik posluh za humanitarnost in skrb za varovanje zdravja, kar nas umešča v evropski prostor ob bok drugim državam članicam Evropske unije. Največja vrednota vsakega človeka je zdravje njegovega otroka.

V kolikor želite več informacij o delovanju društva, se želite aktivno vključiti v delovanje društva, postati sponzor oziroma častni član društva ali pa ste zainteresirani za eno od naših publikacij, nas pokličite - veseli vas bomo.

Natalija Stošicki
predsednica društva

PKU društvo Slovenije
Pintarjeva c. 45
1410 Zagorje ob Savi
Slovenia
tel. + 386 41 732 747
www.pku-slovenia.com